



Beckers muskeldystrofi

Nyhetsbrev 350

Ågrenska arrangerar **veckovistelser för familjer** som har barn och ungdomar med medfödda, sällsynta sjukdomar och syndrom. Verksamheten, som vänder sig till hela familjen, ger föräldrar, barn och syskon en unik möjlighet att träffa andra i samma situation och utbyta kunskap och erfarenhet. Viktigt är också att familjerna får tid att umgås och ha roligt tillsammans.

Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, vistelsen varar från måndag-fredag. Här får föräldrarna genom föreläsningar och diskussioner ta del av aktuell medicinsk forskning, psykosociala aspekter och få information om olika samhällsinstanser. Barnen och deras syskon har ett eget specialanpassat program med medicinsk information och olika aktiviteter. Syftet är att underlätta barnens och familjernas vardagsliv. Vistelserna blir ett komplement till habilitering och sjukvård.

Under de **två utbildningsdagarna** mitt i veckan har personal som arbetar med barn med funktionsnedsättningar, samt utomstående föräldrar till barn med sällsynta diagnoser, möjlighet att delta i föreläsningar.

Föreläsningarna från vistelsen bearbetas och sammanställs till ett nyhetsbrev som kan liknas vid ett temanummer för den aktuella diagnosen. För att ge ytterligare en dimension på diagnosen så intervjuas en av familjerna. Nyhetsbrevet görs av Ågrenskas redaktör och föreläsarna har givetvis haft möjlighet att läsa igenom och ha kommentarer på sammanfattningarna.

Sist i nyhetsbrevet finns dels en lista med länk- och lästips men även en lista med adress och telefonnummer till föreläsarna.

Vid denna vistelse är diagnosen Beckers muskeldystrofi. Ågrenska har haft vistelser inom denna diagnos 2002 och nu 2009.

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

Klinik, förlopp och genetik vid Beckers muskeldystrofi, Niklas Darin, docent och överläkare, Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Ortopediska aspekter, Ann-Charlott Söderpalm, specialistläkare, Barnortopeden, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Andning och muskelsjukdom, Bill Hesselmar, överläkare i barnallergologi och lungmedicin arbetar vid Allergi-CF-Lungcentrum på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Sjukgymnastik och arbetsterapi, Anna-Karin Kroksmark, med dr, sjukgymnast och Britt-Marie Eriksson, arbetsterapeut, Regionala barn- och ungdomshabiliteringen, Göteborg

Pedagogiska erfarenheter från Ågrenska, AnnCatrin Røjvik, specialpedagog och Bodil Mollstedt, specialpedagog, Ågrenska

Fritid och aktivitet, Marcus Berntsson, idrottspedagog och Ylva Stenholm, sjuksköterska, Ågrenska

Syskonrollen, Ann-Marie Alwin, sjuksköterska/pedagog, Göteborg

Funktioner i och kring munnen, Åsa Mårtensson, tandläkare, Mun-H-Center, Göteborg

Information från försäkringskassan, Britt Åkerström, utredare, Försäkringskassan, Göteborg

Övriga

Helena Fagerberg Moss, psykolog, Barn och Ungdomsmedicinska mottagningen Kungshöjd, Göteborg. Hon höll på torsdagen strukturerade samtal med föräldrarna. Dessa samtal återges inte i detta nyhetsbrev.

Siv Roberts, informationskonsulent, informationscentrum för ovanliga diagnoser, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet, hon informerade om deras verksamhet.

Sammanfattningen är sammanställd av **Susanne Lj Westergren**, redaktör Ågrenska.

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 42
Telefax	031-750 91 77
E-mail	susanne.westergren@agrenska.se
Hemsida	www.agrenska.se
Redaktör	Susanne Lj Westergren

Innehållsförteckning

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:	2
Kort diagnosbeskrivning	4
Introduktion	5
En översikt	5
Genetik	6
Symtom vid BMD	8
Behandling	10
Framtid och Forskning	11
Ortopediska aspekter	13
Andning och muskelsjukdom	17
Sjukgymnastik och arbetsterapi	21
Munhälsa och munmotorisk	27
Intervju; Tim har insett vikten av att fånga dagen	28
Att vara syskon	33
Pedagogiska erfarenheter från Ågrenska	36
Fritid och aktivitet	38
Information från försäkringskassan (från 2008)	40
Samhällets övriga stöd (från 2007)	43
Grupparbete	45
Läs- och länktips	46
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	48

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 42
Telefax	031-750 91 77
E-mail	susanne.westergren@agrenska.se
Hemsida	www.agrenska.se
Redaktör	Susanne Lj Westergren

Kort diagnosbeskrivning

Beräknad förekomst

Sjukdomen drabbar nästan uteslutande pojkar. Totala antalet personer i landet med Beckers muskeldystrofi är okänt, men man räknar med att cirka 5 pojkar eller män i Sverige får diagnosen varje år. Sjukdomen har en långsam progress.

Orsak

Orsakas av brist på eller nedsatt funktion av proteinet dystrofin. Dystrofinbristen beror på skador (mutationer) i dystrofingenen, genen finns på X-kromosomen. Mutationerna gör att muskelfibrerna innehåller väsentligt mindre dystrofin än normalt och fungerar sämre. Nedsatt funktion av dystrofin leder till att muskelfibrerna lättare bryts ned, detta kompenseras delvis av att nya muskelfibrer bildas, men förmågan att återbilda muskelfibrer avtar dock successivt med tiden. De nedbrutna muskelfibrerna ersätts i stället av bindväv och fett

Allmänna symtom

Symtomen vid Beckers muskeldystrofi liknar dem vid Duchennes muskeldystrofi men är i regel mildare och har större variation. Hos ett fåtal märks muskelsvagheten tidigt men den debuterar sällan före sju års ålder. Muskelsvagheten börjar nästan alltid i benen och är symmetrisk/lika stor i båda kroppshalvorna. De första symtomen kan vara kramp eller värk i vaderna, svårt att gå och springa, tågång eller lätt för att ramla. Det verkar som om olika muskler blir olika mycket påverkade, en del blir mycket starka och andra svaga. Denna muskelobalans leder till felställningar/kontrakturer. På sikt kan BMD leda till förlust av gångförmågan.

Med ökande ålder blir oftast även överkropp och armar försvagade. Eftersom dystrofin normalt finns i skelettmuskulatur och hjärtmuskel, samt i mindre mängd även i centrala nervsystemet och glatt muskulatur, kan symtom från hjärtat och centrala nervsystemet förekomma. Andra symtom kan därför vara nedsatt arbetsförmåga och neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (ex DAMP, ADHD, och autismliknande tillstånd). Det kan även förekomma symtom från andningsvägarna på grund av svaghet i andningsmuskulaturen.

Orofaciala/odontologiska symtom

Muskelsvaghet i tuggmuskler och ansiktsmuskler, framför allt om den föreligger i tidig ålder, kan leda till bettavvikelser. Muskelkraften och uthålligheten i tuggmuskulaturen kan successivt avta. Det blir då svårare att sönderdela födan, vilket så småningom kan leda till förändrade kostvanor. Ättsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam.

Behandling

Det saknas fortfarande behandling som kan bota sjukdomen. Behandlingen inriktas därför på att motverka och lindra symtomen samt kompensera för funktionsnedsättningar. Utöver kontakt med olika specialister, som till exempel neurolog, ortoped, sjukgymnast, arbetsterapeut och hjärtläkare, behöver familjen kontakt med habiliteringen. Att leva med en fortskridande sjukdom är påfrestande på många plan, det är därför viktigt att hela familjen får psykologiskt och socialt stöd.

Källa

- Socialstyrelsens databas över ovanliga diagnoser.
- MHC-basen – Mun-H-Centers databas om orofaciala manifestationer vid sällsynta diagnoser.
- Ågrenska Nyhetsbrev nr 208

Introduktion

Niklas Darin är överläkare och barnneurolog på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg. Han ger under rubriken **Översikt** en övergripande information om diagnosen. Det är även han som är föredragshållare i de närmast kommande rubrikerna;
Genetik, sid. 6
Symtom vid BMD, sid. 7
Behandling, sid. 10
Framtid och Forskning, sid. 11

En översikt

Muskeldystrofier är en grupp ärftliga sjukdomar som ger upphov till muskelsvaghet. Beckers muskeldystrofi (BMD) beskrevs första gången 1953 och är känd som en mildare form av Duchennes muskeldystrofi (DMD). BMD är långsamt fortskridande och drabbar nästan enbart pojkar.

Dystrofinbrist vid BMD

BMD orsakas av brist på eller nedsatt funktion av proteinet dystrofin. Dystrofinbristen beror på skador (mutationer) i dystrofingenen, genen finns på X-kromosomen (se genetik). Mutationerna gör att muskelfibrerna innehåller väsentligt mindre dystrofin än normalt och fungerar sämre.

Vad är en muskel

En muskel består av så kallade myofibrer/muskelceller, dessa kan vara mycket långa och är uppbyggda av cellkärna och

sarcomer/sammandragande delar samt cellskelett och en vägg, sarcolemman/muskelcellernas cellmembran.

– I ett muskelvävnadsprov kan man se storlek och utseende på muskeln. Vid en muskeldystrofi kan man se att det finns en nedbrytning av muskelcellerna. I normala fall så nybildas/regenereras muskelfibrerna men med tiden får patienter med BMD allt svårare med processen som skall kompenseras med nya celler och istället överväger nedbrytningen och delar av muskeln ersätts av fett och bindväv, säger Niklas Darin

Dystrofin-relaterad sjukdom (som vid BMD och DMD)

– Dystrofin är ett väldigt stort protein/äggviteämne och kodas för en av de största generna i den mänskliga arvsmassan. Den ser till att muskeln håller sin form och är sammankopplad via membranassocierade proteiner, till bindväv utanför muskeln. Ett förändrat dystrofin ger en skörare muskelcellvägg och i samband med att man rör sig kan muskeln lättare gå sönder. Det blir då ett inflöde av kalcium och andra skadliga ämnen som leder till att muskelcellen skadas och dör. Ett tecken på ökad muskelnedbrytning är att kreatin kinase (CK) läcker ut i blodet och leder till ett förhöjt s.k. Serum-CK (Kreatinkinas är ett enzym som griper in i muskulaturens energiomsättning genom att katalysera/påskynda reaktionen)

Dystrofingen sitter på Xp21-kromosomen. Den påverkar musklerna i skelett, hjärta och den glatta muskulatur (glatt muskulatur är de muskler som vi inte kan styra med viljan) samt hjärna och lillhjärna. Denna fördelning av dystrofin förklarar varför man vid BMD kan få symtom inte bara från skelettmuskler utan ibland även från hjärtat och centrala nervsystemet.

Genetik

Kroppen är uppbyggd av celler, i cellkärnan finns arvsmassan som består av kromosomer. Kromosomerna är 46 till antalet och förekommer i par, alltså 23 par. De första 22 kromosomparen kallas autosomer och är precis lika hos män och kvinnor, medan det sista paret - könskromosomerna - skiljer sig åt mellan könen. Kvinnor har normalt två X-kromosomer (XX) medan män har en X och en Y kromosom (XY).

Kromosomerna består av deoxiribonukleinsyra (DNA) - den molekyl som bär våra anlag (gener). DNA består av fyra byggstenar (vi kallar dem A, T, C och G) vars ordning utgör DNA-sekvenser. DNA-sekvensen hos en individ är mycket stabil och går i arv från förälder till barn. Varje kromosom innehåller en stor mängd gener, mellan några hundra upp till flera tusen i varje. Om ordningen i DNA-sekvensen dvs. någon av bokstäverna försvinner eller byter plats så får

detta olika konsekvenser. Vissa förändringar blir normalvarianter medan andra kan leda till sjukdom.

Dystrofinen finns på X-kromosomen, den kvinnliga könskromosomen och ärftligheten är X-kromosombunden recessiv. Denna form av ärftliga sjukdomar förekommer som regel endast hos män och överförs via friska kvinnliga bärare av en skadad (muterad) gen. I sällsynta fall kan även bärare ha lindriga symtom från musklerna eller hjärtat. Söner till kvinnliga bärare löper 50 procent risk att arva sjukdomen, och döttrarna löper samma risk att bli friska bärare av en muterad gen. En man med en X-kromosombundet recessivt ärftlig sjukdom kan inte överföra den till sina söner, men alla döttrarna blir bärare av den skadade genen. Ibland har modern manliga släktingar med samma sjukdom. I 1/3 av fallen är det en nymutation, dvs. förändringen har uppstått första gången hos den som fått diagnosen.

Mosaicism; betyder att mutationen inte finns i alla celler i kroppen. I sällsynta fall förekommer mutationen bara i äggstockarna hos mor och det innebär att hon kan vara anlagsbärare utan att det syns i blodet

Kontroll av andra släktingar

Genetisk vägledning är en viktig del av diagnostiken och det kan finnas anledning att kontrollera kvinnliga släktingar till modern även om hon inte har någon genförändring i blodprovet (Se mosaicism) När det gäller syskon till barnet med BMD bör man avvakta tills de själva kan fatta ett beslut som vuxen.

Det finns många olika dystrofier, här följer några diagnoser där man kan se ärftlighet, vilken gen defekten sitter på och vilket protein som påverkas.

Diagnos	Ärftlighet	Gen	Protein
Duchenne	XR	Xp21	Dystrophin
Becker	XR	Xp21	Dystrophin
Emery-Dreifuss	XR	Xq 28	Emerin
FSHD	AD	4q35	FSHD
Kongenital	AR	6q22	Merosin m.fl
Dystrofia myotonica	AD	19q13	Myotonin-prot kinas
Limb-girdleMD	AD/AR		Flera

XR= X-bunden recessiv nedärvning, AD= Autosomal dominant, AR= Autosomal recessiv

För lättfattlig och utförlig information om genetik gå in på;

1. **EuroGentest;**
http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit6/patients_swedish.xhtml
2. **Gensvar;**
http://www.medscinet.se/gensvar/chapter_frame.asp?hid=2&cid=15

Symtom vid BMD

- Ansträngningsutlöst muskelvärk, muskelkramper eller myoglobin i urinen (rödfärgad urin)
- Hypertrofiska (förstorade) vader
- Svaghet i benen kommer vanligen runt 11 års ålder
- Svaghet i armarna kommer vanligen runt 30 års ålder
- Förlust av gångförmågan kan komma allt från 16 -78 års ålder
- Debutålder runt 12 års ålder, men det finns de som debuterar allt mellan 1-70 års ålder
- 50 % får symtom innan 10 års ålder och 90 % före 20 års ålder
- Variant med minimal skulder-bäckengördelsvaghet eller lårmuskelsvaghet
- Variant med asymtomatiskt förhöjt CK, dvs. förhöjt värde utan kraftigt muskelansträngning
- Variant som övergångsform mot Duchennes muskeldystrofi förlorar gångförmågan vid 12-16 års ålder
- Variant med kardiomyopati/sjukdom i hjärtmuskeln, med mild muskelsvaghet
- Variant med kardiomyopati/sjukdom i hjärtmuskeln, utan muskelsvaghet
- Symtom hos anlagsbärare förekommer 5-10 % av de kvinnor som bär på anlaget kan utveckla mildare symtom av sjukdomen.

Symtom hos vuxna med Beckers muskeldystrofi

BMD ger en långsamt fortskridande muskelsvaghet, så många klarar fysiskt ansträngande arbeten tills de är 40 - 50 år. Ungefär 20 procent behöver så småningom använda rullstol för förflyttningar, men åldern för när detta inträffar varierar mycket, alltifrån 16 år och upp i 80-årsåldern. När det gäller risken för att skolios ökar den vid uttalad muskelsvaghet, speciellt om man behöver använda rullstol för förflyttningar. Även påverkan på lungfunktionen hänger samman med hur uttalad muskelsvagheten är. För vissa individer tillkommer dessutom hjärtsvikt och andningssvikt vilket gör att livslängden kan bli något kortare än normalt. Även dystrofin i testiklarna påverkas vilket ger lägre fertilitet hos en del.

Diagnostik vid muskeldystrofin

Det finns en mängd olika sätt att diagnostisera BMD med. Ibland behöver man utföra i princip alla nedan, ibland räcker de sammanlagda fynden från några få för att kunna ställa diagnos.

- Läkarundersökning
- Sjukgymnastbedömning, sjukgymnasten är bland annat bra på att gradera muskelstyrka
- Muskelenzymer; CK, ASAT, ALAT, LD-isoenzymer

- Hjärtundersökning, för det finns vissa muskelsjukdomar som kan påverka hjärtmuskeln så som vid BMD.
- Neurofysiologiska undersökningar; EMG (elektromyografi) och NHB (nervlednings- hastighetsbestämning)
- Muskelbiopsi
- Genetisk undersökning

Hjärtpåverkan vid BMD

De flesta utvecklar symtom på hjärtsjukdom och dessa kan förekomma även när symtomen från skelettmuskulaturen är lindriga. Det förekommer onormalt snabb hjärtrytm, EKG-förändringar eller blåsljud hos $\frac{3}{4}$, nedsatt sammandragningsförmåga av hjärtmuskeln hos mer än hälften samt hjärtförstoring hos ca $\frac{1}{3}$. Det finns också en risk för hjärtsvikt och hjärtrytmrubbningar.

Symtom på hjärtpåverkan kan vara; Hjärtklappning, svimning, bröstsmärta, svullnad, andfåddhet och trötthet. Vid undersökningar kan man även finna blåsljud, svullnad, leverförstoring och vätska i lungorna.

– Det är därför viktigt med regelbunden uppföljning hos en hjärtspecialist. Och vid tidiga tecken på hjärtmuskelsjukdom så talar mycket för att ACE hämmare har god effekt även vid BMD, så som det nyligen visade sig ha vid Duchennes muskeldystrofi, säger Niklas Darin.

Hjärtmedicin i förebyggande syfte, är det något för våra barn?

– Det finns inga givna regler hur man skall göra. Om man inte har några som helst symtom eller tecken på påverkan kan det kanske vara tveksamt men det är viktigt med regelbundna kontroller och att överväga behandling vid minsta tecken till hjärtpåverkan, svarar Niklas Darin.

– Vid viss typ av narkos och muskelavslappande medel (Celocurin) finns en risk för hjärtrytmrubbning och malign hypertermi/MH (vissa narkosmedel kan hos denna patientgrupp ge en extrem ökning av ämnesomsättningen och bli livshotande om den inte behandlas, obehandlat kan tillståndet leda till en mycket hög och snabbt temperaturstegring). MH ger uttalad stelhet av all skelettmuskulatur.

Andningspåverkad se ”Lungfunktionen” sid. 17-21

Centrala nervsystemet (CNS)

– Vid BMD så har de flesta normalbegåvning, men det finns de som har inlärningssvårigheter. Inlärningssvårigheter verkar främst ha samband med tidig debutålder av diagnosen. Finns tecken på detta är det viktigt med bedömning inför skolstart, säger Niklas Darin.

Glattmuskelpåverkan

Glatt muskulatur är muskelvävnad som styrs av det autonoma nervsystemet, det vill säga som inte styrs av viljan. Muskulaturen täcker väggarna i många av kroppens rörformiga håligheter, exempelvis luftstrupen, matstrupen och tarmsystemet. Blodkärl och inre organ innehåller också glatt muskulatur.

– Vet inte riktigt hur starkt den glatta muskulaturen påverkar barn med BMD men symtom därifrån kan vara; kräkningar, buksmärtor, försenad tarmtömning, urinblåsepåverkan, och sannolikt också påverkan på energiupptaget av föda.

Behandling

Man vet ju vilka risker som finns i sjukdomsförloppet men inte när de kommer att uppstå hos den enskilda individen, så det är viktigt att lägga upp ett kontrollschema för regelbunden multidisciplinär (hos flera olika yrkeskategorier) uppföljning. Även egenutbildning är värdefullt det är viktigt att kunna sköta sin sjukdom själv och känna igen tecknen på eventuell ohälsa.

Ortopedi och behandling, se ”Ortopediska aspekter” sid. 13-17

Träning vid BMD, se ”Sjukgymnastik- och arbetsterapi” sid. 21-27

Skolgympan, hur gör man med den?

– Det är viktigt att samtala med gymnastikläraren för att hjälpa pojkarna att hitta en lagom nivå och reglera detta. Det är svårt att säga till en 8-åring att sluta springa, barnen själva slutar när de blir trötta. Svårare är det nog med tonåringar som vill hävda sig och imponera, de vill mer än de bör, säger Niklas Darin.

Läkemedelsbehandling

Prednisolonbehandling som är den läkemedelsbehandling som fungerat bra vid DMD tros ha goda effekter även på pojkar med BMD. Nedan finns några av de effekter och biverkningar som ses vid behandling hos personer med DMD, effekt och biverkningar beroende på dos;

- Effekt: ökad muskelstyrka, fördröjer den tilltagande muskelsvagheten och skyddar mot komplikationer från hjärta, lungor samt utveckling av skolios
- Biverkningar: viktökning, irritabilitet och förändrat beteende, omfördelning av kroppsfettet, akne, skör hud, ökad kroppsbehåring, illamående och bukbesvär, hämrad längdtillväxt

Hur är det med risk för viktuppgång?

– Det är viktigt att det inte blir för stor viktuppgång. En viktuppgång påverkar muskelns prestanda negativt i detta fall, säger Niklas Darin.

Genterapi

Det finns flera former av genterapi, när det gäller muskeldystrofier så förekommer former där man, enkelt förklarat, på olika sätt försöker placera en felfri gen, där det saknas en eller istället för den sjuka genen som redan finns på plats. Detta kan man göra på olika sätt bland annat med virala vektorer, exon skipping och mha PTC124 (se nedan).

Virala vektorer

En vektor är inom gentekniken ett redskap för att föra in DNA i levande celler, en vektor kan vara ett anpassat (modifierat) virus så kallad viral vektor. Vid genterapi ersätter man alltså den defekta genen med en frisk gen, som kommer in till cellerna med hjälp av virala vektorer. För att den genterapeutiska behandlingen ska lyckas måste den aktuella genen som man vill behandla identifieras och isoleras. Man använder sig av virusets förmåga att ta sig in i cellen och införa sin egen arvs massa i värdcellens ”genom” (ett genom är den ärftliga informationen kodad i DNA, det vill säga den fullständiga DNA-sekvensen i en uppsättning av organismens olika kromosomer).

”**Exon skipping**”, där den defekta byggstenen i dystrofinen plockas bort, det vill säga att man ”rättar till” den egna dystrofinen. Får till följd att svåra genförändringar som leder till Duchennes muskeldystrofi omvandlas till sådana med bibehållen läsram som ger upphov till Beckers muskeldystrofi.

Framtid och Forskning

– Det pågår mycket forskning kring DMD och även BMD, bland annat en studie som heter P124. Dessa studier verkar väldigt lovande. Det mest lovande är kanske också att det byggs upp väldigt starka och stora nätverk i Europa med hjälp av EU-medel. Inom dessa ramar pågår gemensamma studier och detta borgar för flera nya behandlingsmetoder, säger Niklas Darin.

PTC124 behandlingsstudie av patienter med DMD och BMD orsakad av punktmutation

PTC124 är ett studieläkemedel som man hoppas skall återställa den genetiska informationen vid vissa former av punktmutationer, s.k. nonsensemutationer så att man får ett korrekt fungerande dystrofin. Läkemedelsstudien startade i början av 2008 och pågår vid 38 centra i 11 länder. Av de 165 pojkar som deltar, ingår åtta pojkar ifrån Sverige. Behandlingen pågår i 48 veckor och medicinen tas via munnen. Den räknas bli klar i början av 2010 och om läkemedlet

fungerar lämnas en ansökan in till läkemedelsverk för ett godkännande.

Kan BMD gå över till att bli DMD?

– Nej det kan det inte om man skall generalisera det, svarar Niklas Darin.

Har ni sett skillnad på värme och kyla när det gäller kramper etc.

– Ja det ser man på friska personer människor som lättare får kramp vid kyla dessutom gynnas prestationen av lagom värme jämfört med kyla. Det har säkert med bland annat cirkulationen som stryps vid kyla, samma borde gälla för personer med BMD, svarar han.

Varför ser vården olika ut i olika delar av landet?

– Om det ser olika ut i landet är det inte bra. Vi har ganska gemensamma riktlinjer och önskar givetvis att vård och uppföljning skall vara lika bra i hela landet. Även bättre anpassning av övergången mellan barn- och vuxenvården, kanske någon typ av unga-vuxnateam eller samverkande team för alla muskeldystrofiska diagnoser vore bra.

– Det som skiljer sig mest mellan olika vårdinrättningar är nog att ställa rätt diagnos. Det gäller framför allt vid andra muskelsjukdomar än Duchenne och Beckers muskeldystrofi. Är man missnöjd har man rätt att få en second opinion på ett annat sjukhus, säger Niklas Darin.

När skall man berätta för barnet att de har sjukdomen?

– Det är svårt att generalisera då det ser olika ut i olika familjer och för olika barn. Men rent allmänt kan jag tycka att någon form av förklaringsmodell bör presenteras om varför man går på kontroller. Den behöver inte vara komplicerad och kan diskuteras tillsammans med föräldrarna. Boken Doktorn kunde inte laga mig ger bra tips om hur man kan närma sig dessa och andra frågor kring obotliga sjukdomar, svarar Niklas Darin.

– Det är också viktigt att man svarar så ärligt man kan, men inte svara på mer än det barnet frågar om. Även viktigt att åldersanpassa och upprepa förklaringar till varför de har sjukdomen och hur det fungerar, tillägger han.

– Det är också bra att ge barnet egna redskap att själv kunna besvara andras frågor om den egna sjukdomen. Detta underlättas givetvis om barnet också får vara delaktigt i vården redan från tidig ålder, besöken kommer visserligen att ta mer tid då men på sikt ger det mer, säger Niklas Darin.

Ortopediska aspekter

Ann-Charlott Söderpalm är överläkare på barnortopeden på Sahlgrenska universitetssjukhuset/Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

Den barnortopediska patienten

– För oss ortopedier så räknas patienten som ett barn så länge som tillväxtzonerna fortfarande syns på röntgen. Tillväxtzonerna är framför allt framträdande i de långa rörbenen, men finns även i andra ben, börjar Ann-Charlott Söderpalm.

– Barns skelett läker snabbt och lätt, benen är mjuka och formbara. Barnet kan läka ett felställt benbrott/fraktur av sig själv genom remodelering. Vid remodelering läker frakturen ut restlöst så att det efter några månader inte finns spår av den på röntgenbilderna. Motsvarande fraktur hos en gammal patient kanske inte ens läker när den tillrättaläggs och gipsas, förklarar hon.

Beckers muskeldystrofi och ortopediska aspekter

BMD ger vissa symtom och problem;

- Vadsmärta
- Tågång
- Andra kontrakturer förutom spetsföt, så som i knä och höft
- Skolios
- Skört skelett?
- Frakturbenägenhet?

– Det är inte så vanligt att vi träffar killar med BMD. Men misstankarna om diagnosen föds när vi träffar unga patienter som söker på grund av vadsmärta och/eller tågång, speciellt om de finns i kombination.

Tågång

Kan bero på tre olika grundfaktorer; **muskulär** då vadmuskeln kan ha blivit relativt kortare eller är en strategi för att hålla balansen när musklerna runt höften blir svagare. Så finns den **habituella** som beror på vana eller som finns hos små barn men oftast växer bort. Eller slutligen den **neurogen** som utgår från nerverna. Den tågång som beror på att både vadmuskeln och därigenom hälsenan blivit kortare kan behandlas med ortoser/skena längs med fot och underbenets baksida, eller med någon form av hälseneförlängande operation.



Fot- och underbensortos

– Efter en hälseneförlängande operation så läker senan fint ihop på sex veckor i gips. Därefter rekommenderar vi fortsatt behandling med nattskena (ortos) i åtminstone sex månader.

Skolios

Skolios är en krökning av ryggen i sidled. Man skiljer mellan funktionell skolios och strukturell.

Den **funktionella** kan bero på benlängdsskillnad och smärttillstånd vid t ex diskbräck. På "dålig hållning" så kallad hållningsbetingad eller vara av psykogen karaktär, det vill säga ha en psykologisk bakomliggande orsak.

Den **strukturella** skoliosen kan vara idiopatisk det vill säga ha en bakomliggande sjukdom av okänd art. Den kan också bero på en kongenital anläggningsrubbnings, att något utvecklats på felaktigt sätt tidigt i fosterstadiet i detta fall i ryggraden, en neuromuskulär sjukdom eller ett bakomliggande syndrom till exempel neurofibromatos.

Skolios när skall vi behandla?

- Mindre än 25-30°; endast kontroller – med läkarbesök och röntgen. Tätare kontroller under tillväxtspurten. Men kontrollerna kan avslutas då tillväxten är avslutad.
- Vid ca 25 – 40° och vid kvarvarande tillväxt är en korsett lämplig
- Vid mer än 40° hos växande individ och mer än 50° hos äldre tonåring så brukar en operation vara nödvändig.

Vad beror skelettets hållfasthet på?

– Hur hållfast skelettet är och hur hög bentätheten vi har i vårt skelett beror på en mängd olika faktorer. Det kan bero på ärftlighet, livsstil med kost/solljus, fysik aktivitet med belastning av skelettet (även hos för övrigt friska individer) och sjukdom/medicinering (vissa läkemedel påverkar bentätheten negativt). Men benens mineralinnehåll, geometri och mikroarkitektur har också betydelse för hur hållbart benet är, säger Ann-Charlott Söderpalm.

– Maximal benmassa/Peak Bone Mass, har vi alla uppnått vid cirka 25 års ålder, sedan klarar vi att hålla uppe denna nivå under många år innan det sakta går utför. Faktorer som menopausen (när menstruationen upphör) hos kvinnor och åldern påverkar utvecklingen. Vi kan jobba oss tillbaka till vår maximala nivå men den kan aldrig bli starkare än när vi var i 25-årsåldern.

Varför uppkommer benskörhet?

Skelettet utvecklas och omsätts hela tiden, ca 10 % byts ut varje år. Det är de så kallade osteoklasterna som bryter ner benet och osteoblasterna som bildar nytt ben. Man kan säga att vi bytt ut allt ben i kroppen vart 10:e år. Balans mellan bildning och nedbrytning krävs för att hålla benmassan konstant. Hos barn är nybildningen större än nedbrytningen.

Forskning kring skeletthälsan hos barn med DMD och BMD

Hon berättar sedan om sin forskning kring skeletthälsan hos barn med Duchennes muskeldystrofi/DMD och som på senare år även inkluderat en jämförande studie med barn med BMD. Målet med den senaste studien var att jämföra pojkar med Duchennes och Beckers med friska åldersmatchade kontrollpersoner med avseende på: bentäthet, benomsättning, olika nyckelfaktorer som styr utvecklingen av benmassa och förekomsten av frakturer.

Resultatet

- Resultatet visade att patienter och kontroller hade lika många frakturer, men att killarna med Duchennes och Beckers oftare hade frakturer i benen och kontrollerna hade flest frakturer i armarna.
- Både Duchennes och Beckers muskeldystrofier är förenade med låga bentäthetsvärden jämfört med friska kontroller; skillnaderna i Beckergruppen var dock mindre.
- Kortisonmedicinering tycks inte påverka frakturrisken
- Alla individer hade relativt låga halter av vitamin D

Rekommendationer utifrån studien

- Kosten bör ge tillräckliga mängder D-vitamin, kalk, protein och energi
- Utevistelser i solen är viktiga
- Kortisonmedicinering vid behov
- Belastning på skelettet

Länkinformation och sammanfattning av en ny studie med titeln **”Bentäthet vid Duchennes och Beckers muskeldystrofier: En 4-års longitudinell uppföljningsstudie”** finns att läsa efter frågorna här nedan.

Frågor:**D-vitamin**

Flera frågor kommer upp kring D-vitamin. Här finner du en länk till Livsmedelsverkets webbplats och information om D-vitamin;
<http://www.slv.se/sv/Fragor--svar/Fragor-och-svar/Mat-och-naring/Fragor--Svar-om-D-vitamin/>

Finns det skäl att jobba med kosttillskott om man har BMD?

– Känner man på sig att barnet inte får i sig tillräckligt eller vistas för lite ute i solen så är det viktigt att gå igenom kosten och eventuellt ge tillskott. För att få råd och hjälp med detta bokar man en tid till dietisten.

Psoriasis-solning, kan det vara något för våra barn?

– Det finns ju sjukhusbaserade solarier, men jag vet inte vilken effekt detta har på D-vitaminnivåerna i kroppen och hur det skulle påverka barn med BMD.

Nattskenor, beror det på graden av felställning?

– De flesta som får tågång på grund av spetsfotsfelställning med stelhet och stram känsla kan avhjälpas med nattskena.

Kortison, vad tappar man i längd mm vid kortisonbehandling, finns det statistik på detta?

– Inget som jag vet så här på rak arm. Jag tror att själva muskelsjukdomen i sig påverkar längdtillväxten. Muskelkontraktion behövs för att benen skall växa till så man vinner på att vara gångare under tillväxtfasen för att nå sin genetiska maxlängd. Just i fallet Duchennes muskeldystrofi vet vi att kortison påverkar muskeln på ett mer positivt sätt.

Finns det studier på äldre BMD-patienter?

– Nej det gör det inte vad det gäller skelettet, där finns det överhuvudtaget väldigt lite uppföljning gjort på BMD-killar.

Vibrationsplatta

– Vibrationsträning har kunnat visa på positiva effekter på benmassan hos barn med funktionshinder. Syftet med ett nytt projekt vi arbetar med nu är att utvärdera om vibrationsbehandling under 3 månader kan påverka skelett, muskelstyrka och funktion hos barn och ungdomar med DMD.

Nytt pågående projekt ”Vibrationsbehandling vid Duchennes muskeldystrofi”

Genomfört projekt ”Bentäthet vid Duchennes och Beckers muskeldystrofier”: En 4 års longitudinell uppföljningsstudie, läs mer på; Informationsportal för forskning och utveckling;
<http://www.fou.nu/is/sverige/document/25231>

Sammanfattning av projektet

(av redaktören valda delar av sammanfattning av projektet)

Duchennes och Beckers muskeldystrofier är orsakade av samma gendefekt på X-kromosomen. Sjukdomarna innebär en progressivt tilltagande muskelsvaghet med bl a gångsvårigheter som följd. Becker uppvisar dock ett mildare förlopp och dessa individer behåller oftast gångförmågan under uppväxten. Duchennes blir ofta rullstolsberoende i 10-årsåldern.

Muskelmassa och aktivitet har stor inverkan på skelettet, tillsammans med andra faktorer såsom kost, vitaminer, hormoner. Inaktivitet medför risk för benskörhet och påverkar också det växande skelettets form och styrka (.....) Målet med detta samarbetsprojekt mellan ortoped, barnläkare, sjukgymnast är att kartlägga hur skelettets kvalitet och omsättning förändras under en 4-årsperiod hos barn med Duchennes och Beckers muskeldystrofi. Vidare studera skelettförändringarnas relation till motorisk funktion, styrka. Studien innefattar bentäthetsmätningar, laboratorieprover och hormonanalyser men även en bedömning av funktionsnivå, muskel- och ledstatus samt frågeformulär(.....).

Andning och muskelsjukdom

Bill Hesselmar som är överläkare i barnallergologi och lungmedicin och arbetar vid Allergi-CF-Lungcentrum på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus. Han har många års erfarenhet av barn med muskelsjukdomar och deras andningsbesvär.

Han berättar lite mer allmänt om just förhållandet mellan andning och muskelsjukdomar. Vid dessa samverkar flera faktorer, men det primära problemet är muskelsvagheten som leder till en obalans mellan den muskelkraft personen kan uppbåda och den kraft som går åt för att driva den respiratoriska pumpen. Den kraft som går åt bestäms av flödesmotståndet i luftvägarna och av bröstorgans och lungornas eftergivlighet.

Vad finns det för bekymmer?

Det finns flera andningsproblem associerade till muskelsjukdom, och de är alla direkt eller indirekt orsakade av den nedsatta muskelkraften. Svaga andningsmuskler ger svag andningspump vilket innebär sämre syresättning och sämre ventilation, lungor och bröstorgans blir stela, slemtransporten försämras och risken för infektioner ökar.

– Våra två lungor har bronkträd med 23 vindlingar och grenar med små lungblåsor/alveoler. Hälften av alveolerna finns när man föds, resten utvecklas under de första 3 åren. Därefter bildas inga nya, totalt sett finns cirka 3 miljarder lungblåsor. Den respiratoriska enheten är mycket känslig, de tunna membranerna i lungblåsorna måste vara i gott trim för att syrgas och koldioxid skall kunna utväxlas. Lungorna

fungerar som en pump där diafragman och musklerna mellan revbenen gör så att vi kan andas.

Om andningsmusklerna, som finns både mellan revbenen och i diafragman, är svaga leder detta till att lungorna blir stela och hårda. Hoststöten blir också svag, barnet kan inte få upp slemmet, vilket leder till att lungblåsorna faller ihop/atelektaser av små slemproppar. Men kroppen försöker kompensera detta genom att andas snabbare vilket redan är svårt för dessa patienter, andningen blir därför ineffektiv och energikrävande.

– Bakterier trivs i slem och med mycket kvarvarande slem nere i lungblåsorna så ökar risken för lunginflammation, säger Bill Hesselmar.

Hur vet man att andningen är dålig?

Symtomen beror på underventilation som först syns på natten, då man sover. Vid ytterligare försämring av andningen uppkommer underventilation också dagtid. Även nedsatt muskelkraft i hals och svalg ger upphov till snarkning och försämrad sömnkvalité.

– När vi sover påverkas andningen olika vid insomning, djupsömn och drömsömn. Symtomen på underventilation kan vara morgontrötthet, huvudvärk, illamående, allmän trötthet, orolig sömn samt tillväxtproblem. Börjar det bli problem kan vi göra en Polysomnografi/PSG* vanligtvis gör man mätningar nattetid då man får sova över på sjukhuset. Koldioxidvärden är en bra indikation på hur det ligger till, säger Bill Hesselmar.

*PSG är en grafisk datainspelning av sömn- och andningsmönster. Elektriska signaler tas upp av elektroder som kopplats på, på patienten. Dessa signaler skickas vidare till en dator för analys av den totala sömnkvalitén. Källa SU/Lungdiv, Gbg.

– Vi försöker fånga misstänkt underventilationen tidigt genom att även mäta syresättning dagtid. Ligger man då under 94 % så har man antagligen lungblåsor som inte fungerar tillfredsställande. Det är viktigt att i tid gå in med andningshjälp, säger Bill Hesselmar.

Det finns en mängd mätmetoder som mäter olika förhållanden i lungorna, för vissa mätningar måste barnet ha kommit upp i 5-årsåldern för att kunna medverka i. Vid en av dessa, en så kallad ”lungfunktionsmätning”, som görs i vaket tillstånd, bör man ligga på en lungfunktion över 50 %, ligger man under detta värde finns risk för nattlig underventilation.

– Om man sover dåligt och samlar på sig koldioxid och är trött på morgonen och trött i skolan, så tycker jag inte man skall dra sig för att börja med non-invasiv behandling (se nedan). Det kan ibland ta lite tid att få småbarn att vänja sig vid masken, men lite större barn brukar

tycka det fungerar bra och de inser även att de faktiskt mår bra mycket bättre tack vare just behandlingen, säger Bill Hesselmar.

Behandling vid akutinfektion

- Tidigt ventilationsstöd vid akuta problem
- Syrgas (Ges med försiktighet vid kronisk andningssvikt. Andningen styrs av koldioxidhalten i blodet. Om man ständigt har förhöjda koldioxidhalter i blodet så fungerar inte denna mekanism. Kroppen får istället reglera andningen efter syrehalten i blodet. Om man då ger mycket syrgas så ”tror” inte kroppen att den behöver andas).
- Antibiotika (frikostigt)
- Sjukgymnast (slemmobilisering/andningsgymnastik), öppnar upp lungorna för att få upp slemmet som sedan kan hostas upp.
- Insufflator-exsufflator (cough assist) vid slem/slemproppar (se nedan)
- Bronkoskopi – behövs ibland för att avlägsna stora slemproppar (en undersökning där man med hjälp av en slang med en kamera i ena änden undersöker luftrören/bronkerna).
- Vätska samt fullgod näring
- Kontrollröntgen

Insufflator-exsufflator (hostapparat)

– Just de muskelsjuka har god användning av en Insufflator-exsufflator och dess effekt når långt ut i lungblåsorna. Maskinen blåser in luft som öppnar upp lungblåsorna så att luften kan ”putta ut” slemmet i de större gångarna i bronkerna och suger sedan ut slemmet. Man använder den; för att minska behovet av respirator vid akut infektion, vid behandling av svårbehandlade slemproppar samt vid övergång från respirator till maskventilation. Behandlingen har god effekt på att få upp sekret, minskar därigenom risken för nedre luftvägsinfektioner och förebygger att lungblåsorna faller ihop, samt förbättra syresättningen, säger Bill Hesselmar.



Insufflator-exsufflator

Frekventa infektionsproblem (mer än 2 nedre luftvägsinfektioner det senaste året)

- Pneumokockvaccination och årlig influensavaccination
- Sjukgymnastbedömning där barnets vårdare ges instruktion om slemmobiliserande åtgärder och andningsgymnastik typ PEP.
- Slemsug till de barn som har problem med att svälja undan saliv och sekret. Saliv och sekret som andas in är ofta förorenat med bakterier från mun och de övre luftvägarna.
- Slemmobilisering med hostmaskin typ Insufflator-exsufflator minskar också risken för återkommande nedre luftvägsinfektioner.
- Förebyggande antibiotikabehandling
- Behandla eventuell reflux/aspiration
- Non-invasiv ventilation nattetid är ett alternativ till hostmaskinen till exempel en Bi-level apparat som håller lungblåsorna öppna och fungerar som en respirator. Man kan även ha den ett antal timmar på dagen eller kvällen om man har svårt att sova med den på natten.

Behandla kronisk andningssvikten

Andningssvikten bör i första hand behandlas med NIV/non invasiv ventilation (non invasiv, betyder att man undersöker/behandlar utan att tränga in i vävnaden med instrument). I vissa fall kan en trakeostomi anläggas (konstgjort lufthål i luftstrupen) för att ge respiratorbehandling/invasiv ventilation, vilket kan vara ett alternativ om barnet har mycket sekret eller om NIV-behandling är otillräcklig. Insufflator-exsufflator/hostmaskin kan användas som komplement vid både non-invasiv och invasiv ventilation.

Optimera infektionsskyddet med pneumokockvaccination och årlig influensavaccination och eventuellt förebyggande antibiotika behandling.

Behandla komplicerande faktorer, vilka kan vara skolios/sned rygg (vanligt vid muskelsjukdom), förstoppning och andra tarmproblem då de kan påverka diafragmas funktion och därmed andningen. Samt felsväljning/aspiration och gastroesofagal reflux/backflöde från magsäcken vilket kan vara bidragande orsaker till slembildning och försämrad andning.

– Skolios påverkar andningen ganska mycket när det gäller muskelsjuka barn och vi samarbetar ofta med ortopederna i förekommande fall. Sned bål ger stelhet och ena lungan kläms lätt ihop. Är man väldigt hopsjunken kan en korsett hjälpa men givetvis kan korsetten trycka ihop för mycket, så det är viktigt att kontrollera detta emellanåt, säger Bill Hesselmar.

– Givetvis skiljer sig graden av problem beroende på om man är mycket svag eller bara lite svag i muskulaturen, avslutar han.

Sjukgymnastik och arbetsterapi

Sjukgymnast och med.dr. Anna-Karin Kroksmark och arbetsterapeut Britt-Marie Eriksson, Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerar om sjukgymnastik och arbetsterapi vid BMD.

Habilitering är att utveckla ny förmåga, att förebygga och minska svårigheter i det vardagliga livet på grund av funktionsnedsättningen och tillgänglighet.

– Regionhabiliteringen Västra Götaland har ett NMS/neuromuskulärt team som samarbetar med den lokala habiliteringen och träffar barnen 1-2 ggr per år. Vi arbetar genom insatser via barnets nätverk eftersom det behövs regelbunden och frekvent uppföljning som lättare görs på plats. Även genom regelbundna uppföljningar förbereder vi barnen och familjerna på aktuella åtgärder. Det börjar växa upp allt fler NMS-team runt om i Sverige, säger Anna-Karin Kroksmark.

Innehållet i behandlingsinsatserna utgår från FN: s Barnkonvention som säger ”att ett barn med fysiskt eller psykiskt handikapp bör få ett fullvärdigt och anständigt liv under förhållanden som säkerställer värdighet, främjar självförtroende och möjliggör barnets aktiva deltagande i samhället”. Ett barn har rätt att få bästa uppnåeliga hälsa och rätt till sjukvård och rehabilitering”.

Anna-Karin Kroksmark börjar med att prata om vilka problemområden som finns, om muskelstyrka, träning, kontrakturer och ortoser för bål, ben och fötter.

De aktuella problemområdena vid BMD är:

- Muskelstyrka
- Ledrörlighet
- Lungfunktion
- Motorisk funktion
- Aktivitetsförmåga

Det är viktigt med **regelbunden och systematisk uppföljning** där man noggrant följer sjukdomens utveckling, finner rätt tidpunkt för intervention och utvärderar effekt av behandling

Muskelstyrka och träning

– En fråga många föräldrar till barn med BMD undrar över är om barnen ska träna muskelstyrkan och hur den i så fall ska tränas. Vi

rekommenderar måttlig träning. Vad som menas med detta varierar från fall till fall. Har barnet träningsvärk har träningen varit för hård och risken finns då att de sköra cellmembranen i muskelfibrerna skadas. För lite träning är lika skadlig som för mycket och därför är det viktigt att försöka finna den rätta nivån. I de flesta fallen känner barnen själva hur mycket de orkar med. Med tonåringar kan det vara svårare att hitta en bra nivå, de driver sig själva hårt framåt och de kan oftare behöva hjälp av sjukgymnast med kunskap om sjukdomen och gränssättning.

Det är bra att mäta muskelstyrkan för att få utgångsvärden och följa utvecklingen;

- Identifiera om muskelstyrkan är stationär, förbättras eller försämras
- Beror motorisk försämring på försämrad muskelstyrka, längdtillväxt eller viktökning
- Bättre förstå barnets förutsättningar för motorik och aktivitet.

Muskelstyrkan mäts med en **myometer**, som visar muskelstyrkan i förhållande till normalvärdet. Och mätningarna blir även ett pedagogiskt hjälpmedel som hjälper sjukgymnasten att förklara orsakverkan för föräldrarna och barnet/ungdomen. Till exempel om man sätter in en ny medicin eller annan behandling så kan det vara bra att se hur behandlingen påverkar värdena.

Mäter ni lika i hela landet?

– Det finns ett nationellt nätverk där vi försöker samverka för att göra på samma sätt över hela landet. Det finns visserligen rekommendationer men det är upp till den enskilda sjukgymnasten att göra som den tycker blir bäst, säger Anna-Karin Kroksmark.

Träna på Gym

– Förutom ren styrketräning så finns träning för att bibehålla en god kondition. Här är funktionen på hjärta och lungor också viktiga och det har visat sig att det går ganska bra att upprätthålla en god kondition vid BMD.

– Det finns ofta en åldersgräns på allmänna gym vis cirka 16 år, men det finns många habiliteringar som har ett eget gym utan åldersgräns. Om det inte är så där ni bor, så är ett bra tips att ni tar med er den egna sjukgymnasten till gymmet, den egna sjukgymnasten har ju god kunskap om sjukdomen och kan peppa på rätt nivå.

– Det är inte bara styrka utan smidighet som uppnås när man tränar och man kan träna mer med fokus på välbefinnande och kondition. Jag tror att detta med gym kan vara attraktivt för många tonårspojkar, säger Anna-Karin Kroksmark.

När man tränar är det bra att ta lätta vikter (ger lågbelastning) som man lyfter fler gånger (förbättrar uthålligheten) istället för att träna med tunga vikter upp till sin maxstyrka. Effekten av styrketräning står i proportion till befintliga muskelfunktionen. Kontinuerlig träning är oftast bättre än träningsperioder, menar de.

Anna Karin **tipsar om två hjälpmedel**, här beskrivna från deras egna webbplatser;

”Att träna med **Kalmar-Trampen** påverkar bland annat blodcirkulation och ämnesomsättning. Cyklingen hjälper till att lösa upp och minska muskelspasticitet och den har förebyggande effekter vad gäller risker för bland annat blodpropp.”

Läs mer på <http://www.cemamedical.se/index.do>

”**MOTomed terapin** gör det möjligt att själv bidra till den egna behandlingen trots svaghet, förlamning spasticitet. Med det motordrivna behandlingsredskapet MOTomed kan ben eller armar tränas antingen med motorn eller med egen kraft. Även minimal muskelstyrka är tillräcklig. MOTomed’s uppbyggnad och speciella funktioner har förutsättningarna för en säker och effektiv träning. Läs mer på; <http://www.primed.se/>

Kontrakturer

I största möjliga utsträckning är det viktigt att undvika att stramhet och kontrakturer uppstår. Kontrakturer påverkar kraftutveckling som kan vara svårare i en förkortad muskel. De kan ge upphov till smärta och påverka skelettdeformitet.

– Kontrakturer ger sämre möjligheter att använda musklerna effektivt, de ger smärta när rörligheten provoceras och de påverkar skelettutvecklingen under tillväxten. Daglig stretching av strama muskler motverkar uppkomsten av kontrakturer. Stretchingens längd varierar från fall till fall och avpassas mer på en känsla för vad som är rimligt. Stramhet i vadmuskulaturen kan påverkas positivt med hjälp av nattskena, även handortoser som används på natten kan fördröja kontrakturer i händerna.

– Tanken med nattskenor är långvarig passiv töjning. Vi anser att barnet lättast accepterar användningen av nattskenor om man börjar när de är små, säger Anna-Karin Kroksmark.

– Stretching är viktig för att hålla fett och bindvävsinlagringen stången. Dagliga rutiner med stretching är bra. Sjukgymnasten kan genom mätning av de olika musklerna förklara hur mycket man bör tänja. När det gäller till exempel lätt böjda knän är stretching av bakre lårmuskel viktig. Inte dutta utan stanna i ytterläget länge och långsamt.

– En skandinavisk studie visade att stretching och nattskenor med lång passiv stretch gav bättre resultat än enbart stretching dagtid, berättar Anna-Karin Kroksmark.

Ortoser för gående och stående

Lättviktsortoser kan förlänga den gående perioden med upp till 2 år. Ortoser kan även fördröja kontrakturer i de nedre och övre extremiteterna. Och det finns vissa bevis för att de även fördröjer skoliosutveckling.

Ortopediska operationer

Ibland blir det aktuellt med ortopediska operationer. Det kan gälla att förlänga korta senor och muskler mm (se avsnitt om ”Ortopediska aspekter” sid12). Innan operation bör en noggrann analys göras av hur muskelfunktionen påverkar rörelsemönstret och den motoriska förmågan. En kort immobiliseringsperiod och en bra träningsperiod efter operationen är också viktigt.

Ryggdeformiteter

Muskelsvaghet och muskelimbans är orsaker till skoliosutveckling och patienter som inte klarar av att gå längre har större risk att utveckla dem. Korsetter kan fördröja men inte förhindra uppkomst av dessa progressiva skolioser. Därför är det viktigt att uppmuntra till självständigt gående och ha kontroll på ett bra symmetriskt sittande.

– Ryggkorsetten har man i regel hela dagen. Men det är viktigt att även se så att lungfunktionen inte påverkas på ett negativt sätt av korsetten, man får försöka anpassa den så gott det går. Det är bra om man tänker förebyggande och regelbundet kontrollerar ryggen, säger Anna-Karin Kroksmark.

– Symmetriskt stående fungerar som stretching och fördröjer dessutom en eventuell skoliosutveckling. Ståskal, ståstativ, helbensortoser och stårullstolar är bra hjälpmedel för en del av barnen. Vi vet att det är bra att stå länge, gärna två timmar men det behöver inte vara i ett sträck.

Arbetsterapeutens fokus och hjälpinsatser

Britt-Marie Eriksson fortsätter att informera om hur funktionen i händer och armar påverkas när man har BMD, om funktionellt sittande och hjälpmedel.

– Axlar, skuldror, armar och händer är ofta påverkade av muskelsvaghet. Detta kan innebära att det är svårigheter med att ta upp saker från golvet eller ta ned saker från hög höjd, men också med på- och avklädning. Överhuvudtaget blir pojarna fortare trötta i armarna och de blir långsammare än sina jämnåriga. De som sitter

mycket får lättare strama leder i underarmarna och händerna, säger Britt-Marie Eriksson.

Arm- och handfunktion

Barnets handfunktion påverkas av minskad styrka i händerna och inskränkt ledrörlighet. Genom en god sittställning och genom att stimulera till rörelser i olika leksituationer kan handfunktionen påverkas gynnsamt. Daglig stretching av handen och underarmens muskler är viktigt om musklerna börjar bli korta. Och har man muskelsvaghet utan stramhet behöver man inte stretcha, men är det stramt så är det stretching som gäller.

Den finmotoriska förmågan är oftast god och här kan barnen många gånger jämföra sig med sina jämnåriga kompisar.

– Att spara på sin totala dagliga kraftansträngning är något som barnet kan behöva hjälp att se över. Det är bra om barnet kan få hjälp med vissa ”tråkigare” saker för att sedan orka med att göra de roligare.

Funktionellt sittande

Sittställningen kan vara mer eller mindre aktiv och funktionell och bör ge optimala förutsättningar för barnet att använda armar och händer. Men den bör också vara sådan att den ger komfort, stabilitet och förebygger felställningar och skolios. Dessutom skapar en funktionell sittställning bättre andning och matsmältning.

– Vi tittar på hur barnet sitter på brits; ryggens och bäckenets ställning, om axlarna är horisontella, om huvudets position är symmetrisk, om låren är parallella, om fotställningen är vinkelrät mot fotplattan. Vi tittar också på vilken rörelseförmåga och räckvidd barnet har i sittandet och om det påverkas av justering av sittställningen. Därefter tittar vi på stolens utformning, hur sits, ryggstöd, armstöd, nackstöd, fotplattor ser ut och föreslår anpassningar för att ge barnet ett optimalt sittande.

– Vi kan även göra mätningar med hjälp av en tryckregistreringsmatta som mäter tryckfördelning under sittbensknölarna och registrerar värdet i ett dataprogram. Denna analysmetod används för att utveckla rätt sittställning i rullstolen.

Självständighet trots muskelsjukdom

Att behålla sin självständighet och egenkontroll kan innebära en mängd olika saker och ibland kan man behöva hjälp av personlig assistent eller ledsagare för att kunna göra det man vill.

Det som arbetsterapeuten bland annat kan hjälpa till med här, är att titta på svårigheter och möjligheter och vad som behöver göras rent praktiskt med hjälpmedel och att anpassa den yttre miljön.

ADL (aktiviteter i dagliga livet)

Att nå saker är viktigt för deltagande, prova med griptång eller placera föremål nära och i lagom höjd, bord är bra som lekytor. Andra faktorer som underlättar och stimulerar barnet till delaktighet är;

- Klädernas utformning – stor halsringning, raglanärm, inga muddar, mjukt tyg
- Äta själv - lätta glas, lätta bestick, små lätta bordskannor, sugrör, vass matkniv, snurrallrik
- Stödja armarna på ett bord/handfat/hylla vid på- och avklädning, tandborstning och hårtvätt
- Höj- och sänkbart handfat, vattenblandare med förlängt grepp eller sensorstyrd kran

Hjälpmedel

Arbetsstol som avlastar och rätar ut ryggen med bra svankstöd och fotplatta på stolen eller lös fotpall. Höj- och sänkbart bord, gärna elektrisk för skolarbete eller för lek. Det är bra att tidigt lära barnet att stå och jobba och leka. Tips på en bra griptång är Lesotången (<http://www.leso.se/broschyr.pdf>).

Att förflytta sig handlar ibland om att hushålla med sina resurser. För att till exempel ta sig dit man vill och sedan ha krafter kvar att orka gör det man vill när man väl kommer fram, så är det bra att ta hjälp av till exempel; cykel, manuell rullstol, (e-motionshjul elektrisk tillsats på hjulet) eller elrullstol, tre- och fyrhjulig skoter.

Datorer kan idag anpassas med det styrsätt som passar ens förmåga. Barnmus, trackball eller rullboll. Mini joystick, glidepoint, huvudmus, ögonstyrning även skärmtangentbord, direktpeka eller scanna.

Det går att anpassa tangentborden med tangentbordsöverlägg samt anpassa inställningar i Windows med hastigheter mm. För hjälp kan man vända sig till **Dataresurscenter** som finns i hela landet (se DART i länklistan i slutet på detta NyhetsBrev).

Bostadsanpassning

Bostadsanpassning underlättar i många avseenden för familjen och det är kommunen som beslutar om bidraget. Vilka behov barnet och familjen har bör tillstyrkas av arbetsterapeut eller läkare och bifogas ansökan.

– Det finns mycket man kan göra för att underlätta framkomligheten i hemmet, exempelvis ta bort alla trösklar, se till att marken runt huset är platt och har ett material som är lätt att köra rullstol på, elektriska dörröppnare med låsfunktion. Anpassning av rum/toalett/kök.

Transport i bil

För att kunna åka med eller själv köra bil kan man behöva anpassa bilen. Det finns även här många olika saker man kan underlätta med. Det finns bilstol med vridfunktion eller elektriskt reglerbar. Man

kanske även behöver hjälp med att bedöma möjligheten för att ta ett körkort när det blir aktuellt. Det finns ett företag i Göteborg som heter Mobilhetscenter som kan vara behjälpligt med bilanpassning och lämplighetsutredningar för körkort. De har även bra länk och lästips. För mer information gå in på; <http://www.mobilhetscenter.se/>

Mer tips på saker som underlättar det dagliga livet och fritiden kan man få på Hjälpmedelsinstitutets webbplats; www.hi.se eller gå in via direktmlänkar lägre bak i detta NyhetsBrev.

Munhälsa och munmotorisk

Åsa Mårtensson som är tandläkare på Mun-H-Center i Göteborg, berättar om deras verksamhet och om deras erfarenheter och kunskap om personer med Beckers muskeldystrofi.

Vad är Mun-H-Center?

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskap kring sällsynta diagnoser samt sprida denna kunskap för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

– Genom samarbetet med Ågrenskas familjevistelser har vi haft förmånen att träffa många barn med sällsynta diagnoser och kunna samla på oss en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrarna får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Personal från Mun-H-Center gör under vistelsen en översiktlig bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar därmed till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd.

– När vi samlat information i vår databas från minst tio personer med en sällsynt diagnos, så sammanställer vi detta och det blir sedan tillgängligt för föräldrar och tandvårdspersonal. Så har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss och även gå in på vår hemsida, säger Åsa Mårtensson.

Orofaciala/odontologiska symtom

Muskelsvaghet i tuggmuskler och ansiktsmuskler, framför allt om den föreligger i tidig ålder, kan leda till bettavvikelser. Muskelkraften och uthålligheten i tuggmuskulaturen kan successivt avta. Det blir då svårare att sönderdela födan, vilket så småningom kan leda till förändrade kostvanor. Vid nedsatt muskelstyrka i armar och händer försvåras även tandborstningen.

Orofacial/odontologisk behandling

Problem att så småningom klara tandborstning och tandbehandling på grund av uttröttbara och svaga muskler i armar och käkar motiverar förstärkt förebyggande tandvård.

Orofaciala hjälpmedel utprovas vid behov. Bland annat kan en elektrisk tandborste vara till stor hjälp. Ättsvårigheter utreds och behandlas av specialistteam.

Förutom vanlig tandundersökning som skall utföras varje år, bör tandläkaren även kontrollera; käkleder, tuggmuskulatur och inte minst gapningsförmåga. Man har vid andra typer av muskeldystrofier med åren kunnat se en minskad gapförmåga hos en del personer. Om gapförmågan är begränsad bör man få en remiss till specialisttandvården.

När det gäller munhygien så är det viktigt med tandborstning morgon och kväll, barnen kan behöva extra hjälp och uppmuntran och gärna lite extra koll upp till 12-årsåldern. Vid nedsatt muskelstyrka i armar och händer kan en eltandborste rekommenderas. Det finns även andra hjälpmedel som kan underlätta vid tandborstning, t ex bitstöd och en tandborste som borstar in- och utsidan samtidigt.

När det gäller tandkräm så bör alla använda fluortandkräm och sedan kan vissa behöva ett extra tillskott av fluor i form av fluortabletter, fluorsköljning eller fluorlackning. Det är också bra om tandläkaren ”plastar” tuggytorna på de nya permanenta tänderna (täpper till de djupa groparna med plast) för att undvika hål.

Intervju; Tim har insett vikten av att fånga dagen

Vi sätter oss ner i en trivsamt soffgrupp, tänder några värmeljus och börjar samtala lite lätt kring hur familjen har upplevt sonen Tims diagnos, Beckers muskeldystrofi. Efter en kort stund släntrar den blonde tonårsdrömmen Tim in i blöta badbyxor och vit t-shirt. Han och hans yngsta syster har varit nere vid vår bastu och badat med de andra ungdomarna på familjevistelsen.

På hans högra vad stoltserar en alldeles nygjord tatuering, två vackra kinesiska tecken som betyder Tim.

– Jag ville göra det medan de fortfarande syns, innan jag hamnar i rullstol menar jag, säger Tim. Det gjorde ont men han bet ihop, killarna på studion skämtade hela tiden med honom och pikade honom och undrade om han var en riktig karl eller inte, sådana får ju som bekant inte gråta.

Fick diagnosen vid 15 års ålder

Tim fick sin diagnos för 1 ½ år sedan. Innan dess hade livet varit som för de flesta aktiva idrottskillar och han hade varit en aktiv fotbollsspelare. Men på en front skiljde han sig från sina jämnåriga, han hade faktiskt opererat båda sina hälsenor två gånger om. Den första operationen utfördes vid 10-års ålder och den andra vid 12-års ålder. Hälsenorna hade blivit kraftigt förkortade och fötterna hade börjat luta i en 20° vinkel i en så kallad spetsfot. Genom ett relativt enkelt operativt ingrepp förlängde man hälsenorna. På grund av detta och en brunfärgad ”Café au Lait - fläck” på vänster lår hade man utrett honom på barnneurologen utan att finna något anmärkningsvärt.

Första operationen gav ett mycket bra resultat och han kunde åter spela fotboll.

– Det var en så lyckad operation, allt kändes så hoppfullt. När han återfick samma problem två år senare sa ortopederna att det var mycket ovanligt att reoperera men visst förekom det. Denna operation gav inte samma goda resultat.

I årskurs 7 kändes livet lite tungt och han var inte på fysisk toppnivå och bytte från den mycket fysiskt krävande fotbollen till innebandy istället. Visst hade han ”växtvärk” emellanåt, men aldrig kramp i vaderna. När han började 8: an blev det dags för ny ortopedkontakt och en förfrågan om en tredje hälseneoperation. Denna gång drog ortopederna öronen åt sig och skickade Tim på en ny neurologundersökning.

Man upptäckte då ett kraftigt förhöjt CK-värde (muskelenzymvärde) så som vid större muskelcelldöd. Det gjordes därför en muskelbiopsi från Tims lår, som sedan skickades till patologen i Göteborg.

– De sa aldrig vad de misstänkt, bara att det verkade som det ”läckte” från någon muskel. Så vi oroad oss inte. Efter några månader kallades vi till ett återbesök och fick där besked om att det var Beckers muskeldystrofi som Tim hade. Vi hade aldrig hört talas om diagnosen och när läkaren förklarade vad den innebar blev vi helt stumma. Jag ville bara storgråta men det gick ju inte, ja det hade inte känts rätt, när Tim satt där bredvid oss. Som förälder vill man ju vara stark och stötta. Fast jag ville bara skrika rakt ut just då, säger Marlène.

Själv sa han ”Så jag kommer att hamna i rullstol nu?”.

Marléne fortsätter, – Vi fick ingen skriftlig information med oss hem, ja ingenting. Väl hemma grät vi för oss själva, en obotlig sjukdom det kändes så tungt att bära. Vi talade inte speciellt mycket om diagnosen tillsammans i familjen, inte till en början i alla fall. Den fanns där bara som en skugga hela tiden.

– Efter en tid började jag sedan berätta om vår situation vid alla möjliga och omöjliga situationer. Precis som om jag behövde reflektera vår situation genom andras ögon och få andras reaktioner. Det var ett sätt att bearbeta det som vi gick igenom. Nu har både jag och de övriga hittat balans i detta behov i alla fall emellanåt, säger Marlène.

Även om de nu inte fick någon information med sig hem efter diagnosbeskedet så har de fått desto fler återbesök med ganska täta mellanrum och då haft tillfälle och tid att ställa frågor.

Familjen och vännerna

Familjen består, förutom pappa Pelle och mamma Marlène av Tim och 4 syskon. Idag är syskonen i åldrarna mellan 15-26. När Tim fick diagnosen bodde fortfarande 3 syskon hemma.

Tims äldsta syster och hennes man läste in sig på allt de kunde om BMD på nätet och kom med tjocka bibbor med information.

– Jag ville helst inte läsa dem det kändes så tungt och jobbigt, men jag skummade dem givetvis ändå. Vi är en riktig idrottsfamilj och allt kändes så orättvist. Vi tog det alla ganska hårt, berättar Pelle.

Påskan det året samlade familjen hela släkten hemma hos sig, dels för att fira påsk men även för att få ett bra tillfälle att ge en gemensam information till alla om hur det stod till med Tim.

– Det kom i princip ingen reaktion. Och under de snart två åren som gått har vi heller inte fått några indikationer på att de funderar på hur vi och Tim har det. Det gör mig både urarg och ledsen, det är så nonchalant, säger Marlène.

Vännerna har varit mycket mer förstående och familjen har fått välbehövlig hjälp med att göra sitt nyinköpta hus mer funktionsdugligt för Tims nuvarande och kommande behov. Tims kompisar har också funnit där som ett välfungerande nätverk och stöttat, speciellt bästa kompiserna som ofta delat Tims tankar och fritid och mer än en gång stannat kvar på extrasängen till dagen därpå.

Information och kunskap om sin diagnos har Tim fått från sin läkare och annan vårdpersonal. Bara någon enstaka gång har han varit ute på nätet för att leta själv.

– Jag tycker att jag genom min doktor fått den kunskap jag behöver, jag har inte haft något behov av att ta reda på mer ännu, säger han.

Fritiden

Samtidigt med att diagnosen ställdes hade Tim blivit aktuell för en ny innebandyklubb. När de nu ”blev tvungna” att berätta hur allt låg till för den presumtiva klubben, så ville klubben ändå att Tim skulle flytta över till dem.

– De har varit helt fantastiska. Vilken support, både från ungdomarna själva, deras föräldrar och klubbfolket, berättar Marléne och tårarna stiger sakta i ögonen, det är svårt att hålla emot.

Tre dagar i veckan har det senaste året, Pelle eller Marléne kört de 12 milen hemifrån Helsingborg, via Tims skola i Svalöv, till klubben i Ängelholm och tillbaka. Men det har det verkligen varit värt, instämmer de båda två. Många gånger har de kommit hem igen vid midnatt.

Vartefter som Tims kraft försämrats så har han kunnat byta uppgifter i laget. Men nu sedan sommarlägret i Prag i år så känner han att det mer fysiskt aktiva spelet blir för tungt för honom. Man har istället bestämt att han skall fortsätta att vara coach i laget en gång i veckan. Något som Tim sakta börjar ta till sig och hoppas skall bli bra och givande både för honom själv och de andra i laget.

Utbildning och skolsupport

Grundskolans sista år var tuffa då Tim inte mårde så bra, men han gick ut med 210 poäng och kom in på sitt första handsval. Tim har i höst börjat andra året på naturprogrammet/djurvård på Svalövs Gymnasium, en internatskola. Hans mål har varit att bli veterinär. Men med tanke på sin diagnos så vet han inte riktigt vad han kommer att orka med. Kanske skulle det fungera med att bli djursjukvårdare. Familjens hund Svea har flyttat in hos honom i Svalöv och i höst har han fått en egen lägenhet, nästan en hel tvåa, i markplan. Många av kompisarna har också egna husdjur med och bor även dom inne på skolområdet.

För att skolans personal skulle få en så stor förståelse som möjligt för Tims situation så samlade familjen all skolpersonal och informerade om läget. De var alla mycket förstående och hjälpsamma.

På skolans ganska stora område har man ordnat det så att Tim kan följa med minibussarna som går mellan de olika byggnaderna. Detta underlättar givetvis mycket. Han har också fått nyckeln till hissarna, egen laptop och ett höj och sänkbart skrivbord.

– Jag blir fort trött i musklerna och behöver spara på mina krafter till skolarbetet. Efter skolan orkar jag inte med så mycket och tyvärr har

jag missat en hel del av vårens skolarbete. Det blir mycket dator och soffa med kompisarna på fritiden, säger Tim.

Klasskamraterna är bra kompisar och han får hjälp med mycket praktiskt för att orka. Till exempel serverar klasskompisen Emma honom frukost varje morgon.

En plötslig förlamning

I syskonskaran är Nanna (15) och Tim de syskon som är tajtast och de som fortfarande bor hemma. Tidigt i våras 2009, när Marlene kom tillbaka efter sin tidiga morgonpromenad med familjens hundar, så möttes hon av Nannas rop på hjälp. Tim kunde inte ta sig ur sängen han hade blivit som förlamad från midjan och upp. Han hade dessutom mycket ont i höger axel och arm.

– Det kändes verkligen jätteläskigt, jag var yr och kunde inte kontrollera överkroppen, säger Tim.

Det blev akuttransport med ambulans till sjukhuset. Där konstaterar man att han antagligen överansträngt sin höger sida och av någon oklar anledning hamnat i detta tillstånd. Tim visste med sig att han alltid använde höger hand och arm som stötta när han reste sig upp eller som stöd i ledstången när han gick upp för trappor mm. Han fick ligga inne cirka en vecka och fick mycket smärtlindring. Till slut efter vilan blev det bättre och han kunde åka hem.

Väl hemma föreslog Nanna att Tim skulle byta sovrum med henne på entréplan och att hon skulle ta hans rum i källaren. På så sätt slapp Tim belasta sin kropp i trappan flera gånger om dagen. Allt var frid och fröjd men efter två veckor åkte Tim in igen. Denna gång var det höften som klickade och smärtade. Barnneurologen tog emot och han fick stanna några dagar. De senaste månaderna har livet dock fungerat relativt bra.

Bostadsanpassning

Bara ett halvår innan Tim fick sin diagnos hade familjen köpt ett nytt hus och så sakteliga börjat planera för renovering. Men de fick delvis börja tänka om. Arbetsterapeuten på habiliteringen har varit till god hjälp och familjen har själva kommit in i tänket på plana lättmanövrerade ytor och har snart en skön pool färdig i trädgården.

– För Tim har det senaste året blivit allt svårare att springa, klättra, gå i trappor och även böja sig ner. Han är ofta trött, och det är klart han är tonåring så det är svårt att veta vad som är vanlig tonårströtthet eller inte, säger Pelle.

Som hjälp har han fått en rullstol som han mest använder som avlastning hemma, han har även fått ett höj- och sänkbart skrivbord.

Livet och framtiden

Tims sjukdom har nog fått familjen att se livet ur nya synvinklar. De har visserligen alltid varit mycket tillsammans, sportat och umgått och har en stark familjekänsla. Men att tvingas se livet i vitögat kan ge två effekter, antingen känns allt hopplöst och tungt att bära, orättvist och fyllt av hinder. Eller så ser man värdet på det liv man fått, ser nya möjligheter blir mer open minded, tillåtande och kommer närmare varandra.

Familjens liv har fått nya perspektiv och inte bara negativa. Själv tycker Tim det är viktigt att se positivt på livet och ta vara på det som han kan göra just nu. Att ta vara på tiden har blivit ett riktmärke för honom.

Nya prover

Efter vistelsen på Ågrenska i augusti får Tim och hans föräldrar svar på de utökade gentester som tagits innan sommaren. Det visar sig då att Tim inte verkar ha en ”renodlad” BMD, och exakt vad det är vet man i dag inte. Hela familjen kommer nu att undersökas, rent genetisk.

– Det som började kännas som en ”trygg” identitet, att Tim hade BMD, har nu på något sett förändrats dramatiskt, allt känns osäkert igen. Det är antagligen bara en känsla tills vi landat i vad detta egentligen är. Tim tycker inte att det spelar någon roll vad det heter det som han har ”jag är ju ändå sjuk” säger han, berättar Marlene via telefonen.

Att vara syskon

Ann-Marie Alwin är pedagog och sjuksköterska från Göteborg. Hon berättar om syskonen och deras situation. Ann-Marie har arbetat på Ågrenska i många år med just syskonen och deras situation. Hon har erfarenheterna från mer än 140 olika diagnosgrupper och från samtal med barn vid mer än 240 olika familjevistelser.

– Det är inte bara föräldrarna som är i kris efter ett svårt diagnosbesked utan även syskonen. De flesta syskon klarar sig alldeles utmärkt, men barnen med syskon som har neuropsykiatriska diagnoser, så som Asperger, autism m.fl. har det lite svårare. Deras syskons funktionsnedsättning syns inte vilket gör att syskonets ibland udda beteende kan verka märkligt och stötande. Likaså de med syskon med mycket avvikande utseende där folk enligt barnen ”stirrar på syskonet med avsmak eller allt för stark nyfikenhet”.

Ann-Marie frågade barnen vad man gör när någon stirrar så där förskräckligt, ett barn sa att han brukade räkna ut tungan en annan var

modig nog att gå fram till dem som stirrade och frågade om det var något de ville.

Med åren växer syskonens frågor och tankar som; ”hur kommer det att bli i framtiden”, ”var skall min bror eller syster på bo när de blir äldre”, ”vad händer när mamma och pappa inte finns längre” och ”kommer mina egna barn få samma problem”. Andra tankar är;

- Varför får han alltid rätt?
- Varför får inte jag ge tillbaka?
- Jag törs inte vara ensam med min storebror.
- Hur starka kan dom bli när dom blir större?
- Vad gör vi då inte mamma kan hålla honom längre?
- Hur tänker man när man inte har ett språk?
- Jag skäms när min syster gör bort sig.
- Han skall vara min storebror och så klarar han inte de enklaste saker.

– Syskons fantasier ofta värre än verkligheten, därför behöver de få upprepad, livslång information om syskonets tillstånd vartefter tiden går så att de slipper oroa sig för det som kanske inte kommer att hända. Att utgå från deras egna frågor brukar vara lagom nivå inte mer information än de är mogna för.

- När jag passar min syster är jag jätterädd att det skall hända något, så det blir mitt fel.
- Var sitter felet? När kan man bota det?

– Ärftliga diagnoser är också känsligt för barnen att ta upp med sina föräldrar, vem vågar man då fråga? Istället kanske det blir att man hellre går omkring och bär på det. Det är då bra att ha en annan person att fråga. Och föds man som yngre syskon till ett barn med funktionsnedsättningar så börjar man ofta inte fundera på olikheterna med sitt syskon eller sin familj förrän man blivit lite äldre, säger Ann-Marie.

Är all information bra?

Föräldrarna är den vanligaste informationskällan, men nästan alla barn letar på nätet. Som förälder är det viktigt att kolla att det inte är felaktig information som barnen hittar.

Syskongrupper finns också via habilitering, föreningar eller här på Ågrenska. Ibland möts man för en veckas tillvaro och ibland för ett antal möten under en hel termin. Ytterligare informationskällor kan vara läkare, lärare, annan personal, broschyrer och böcker.

- Jag förstår mer än mina kompisar, men det är svårt att förklara.
- Vad är det som är min dumma brorsa och när är det den där adhd'n”?

De positiva sidorna

– Det finns mycket positivt också med att ha en annorlunda syster eller bror, de här syskonen är fenomenala på att tolka kroppsspråk. De har stor förståelse för andra och är duktiga att hitta personen bakom diagnosen. De är mer ansvarstagande, har vidare perspektiv på tillvaron och är tryggare med avvikelser. Det kan givetvis vara svårt att vara mer mogen än sina jämnåriga kamrater men det brukar jämna ut sig.

- Min kompis tjarar jämt om sin finne, men jag har en bror med Asperger. Vi kanske kunde byta, det finns problem och det finns problem
- Jag känner mig speciell för att jag har ett annorlunda syskon.
- Att jag förstår fast han inte kan prata.
- Man får gå före i kön på Liseberg.
- Jag får åka med på läger och det är kul.
- Bra att vi tycker så mycket om varandra.
- Man får lära sig mycket och blir klokare än andra.
- Man kan vara sig själv med honom.
- Jag måste vara väldigt duktig för att mamma och pappa ska se mig

Negativa saker kan vara

Negativa situationer kan vara att barnen skäms när syskonen säger fåniga saker. Att de är jobbigt att komma för sent till skolan för att det funktionshindre syskonet strulat på morgonen. Att de aldrig vet om man kan genomföra det som planerats, för att syskonet kanske låser sig, får ett utbrott eller en kramp. Även oförståelse från andra, allmänheten är en negativ sak.

Barns råd till andra föräldrar och syskon

Några av de saker som syskonet tagit upp vid nästan alla vistelser är att de funktionshindre syskonet behöver mer hjälp och omsorg, men inte mer uppmärksamhet! Så ge inte för mycket hjälp, de skall klara så mycket som möjligt själva. De skall heller inte alltid få bästa platsen.

I skolan tipsar barnen om detta

- Jag vill att fröken ska fråga mig ibland hur jag mår
- Har det varit jobbigt hemma kan jag inte koncentrera mig i skolan
- Tänk om man fick göra läxorna i skolan, det är så rörigt hemma
- Rasterna är jobbiga om mitt syskon är ute då också

– Att låta barnet få rita om sina tankar och sina känslor har varit bra för syskonen och sedan kan man diskutera detta med dem, man har något mer konkret att utgå ifrån. När barn ritat väldigt mycket med svart kan det tyda på ilska, ex arga tänder är ofta svarta.



– Sammanfattningsvis så vill syskonen bli sedda och bekräftade och känna sig lika viktiga som sitt krävande syskon. Få mer kunskap vilket ger möjlighet att välja olika sätt att lösa problem på samt att få möta andra som har det på liknande sätt och byta erfarenheter.

Ann-Marie Alwin har gjort en bok om syskons upplevelser som heter **Ensam på insidan, Syskon berättar** länk till boken se lästips längre ner i nyhetsbrevet.

Pedagogiska erfarenheter från Ågrenska

AnnCatrin Røjvik, specialpedagog och Bodil Mollstedt, specialpedagog på Ågrenska berättar om sina erfarenheter från Ågrenska om pojkar med BMD. Här återges endast delar av informationen.

Några veckor innan varje vistelse går teamet igenom den medicinska information som finns, ser tillbaka på Ågrenskas tidigare erfarenhet av diagnosen och kontaktar därefter varje familj och förskola/skola för att samla kunskap om de behov som finns för varje individ.

Sedan lägger teamet upp ett program som både utgår från specifik kunskap om diagnosen och från informationen från föräldrar och hemskola, samt anpassad specialpedagogik för de enskilda barn som kommer till vistelsen.

Målen inför en familjevecka;**Målet att bidra till att stärka självkänslan, möjliggörs genom att;**

- I samtal få delge och ta del av andras erfarenheter av att ha Beckers muskeldystrofi
- Få information av medicinskt kunnig person kring de frågor man ställt
- Samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter där var och en deltar på sina villkor

- Det är viktigt att barnen känner en tillåtande atmosfär för sina tankar och att vi som vuxna möter detta med största respekt, säger Bodil Mollstedt.

Målet för att uppehålla den fysiska orken, möjliggörs genom att;

- Individuellt anpassade aktiviteter som trekamp och walkie-talkiegömme och med naturliga pauser
- Varva mer fysiskt krävande aktiviteter med lugna aktiviteter som t ex äventyrsgolf och kakkbakningstävling.
- Ge tillfälle till vila och avslappning under dagen

Målet för att minska konsekvenserna vid inläringsvårigheter, möjliggörs genom;

- Fasta rutiner
- Individuellt anpassade arbetspass
- Tydlig struktur både i aktiviteter och i miljö t ex tidsschema, skrivna ord

Vardagspedagogiska konsekvenser vid BMD

BMD är kombinationer av symtom och symtomen kan förekomma i varierande svårighetsgrad, vilket får komplexa konsekvenser. Bland symtomen förekommer svårigheter att upprätthålla koncentrationen, i olika grad.

– När det gäller sociala funktioner så är det svårt att veta vad som egentligen tillhör funktionsnedsättningen och vad som är personen bakom, säger Bodil Mollstedt.

– Vi tycker att lärarna i allmänhet skulle behöva ha mer medicinsk kunskap om den specifika diagnosen för att kunna stötta barnet på rätt sätt och förstå vilka behov det har, säger AnnCatrin Röjvik.

Individanpassad skolsituation

Förutsättningar för att kunna ge en så bra individanpassad skolsituation som möjligt är att man;

- Har en bra medicinsk kunskap om den specifika diagnosen
- Gör en kartläggning av barnets förmågor och begränsningar, för att ställa rimliga krav.
- Gör en kartläggning av förskolan/skolans miljö

- Anpassar verksamheten
- *Samverkar med övriga inblandade aktörer

*Med samverkan menas den samverkan som måste utvecklas och finnas mellan skola, föräldrar, sjukvård/habilitering, barnhälsovård/elevhälsa, kommunens resursteam och SPSM/skolpedagogiska skolmyndigheten (en resurs för skolpersonalen) www.spsm.se. Det är genom denna samverkan som man inhämtar olika kompetensers kunskap, kunskap som befruktar varandra och som sedan leder till att målen kan sättas och på sikt uppnås, menar AnnCatrin Røjvik.

Fritid och aktivitet

Marcus Berntsson, idrottspedagog och Ylva Stenholm, sjuksköterska på Ågrenska berättar om hur de planerar och lägger upp varje aktivitet för deras korttidsgrupp för ungdomar med rörelsehinder och nedsatt muskelfunktion.

Sammansättning av gruppen

Korttidsgruppen kommer en helg i månaden samt 2 veckor under sommaren. Gruppen består av 16 ungdomar mellan 10 och 23 år. De har olika diagnoser men samtliga har rörelsenedsättning, flera med muskelsvaghet. Många i gruppen har varit med sedan de var små, så de känner varandra väl.

-Vi strävar efter kontinuitet både bland personalen och ungdomarna. Personalen som jobbar är mellan 18 och 30 år och de flesta studerar vid sidan om, i vår grupp är det övervikt mot vården såsom läkare, sjuksköterska, sjukgymnast.

Mål

- Stärka självkänslan → erbjuda gemenskap, och möten med andra i liknande situation. Ha en tillåtande miljö där man får vara som man är. Fokus på det som tonåren för med sig.
- Öka självständighet/delaktighet → Egna initiativ, ansvar, alltid själv ha möjlighet att påverka sina aktiviteter.
- Öka medvetenheten om sin egen integritet → Att kunna påverka vem som skall assistera i olika situationer. Tjej eller kille! Öka självständigheten kring hygienrutiner med mera. Påvisa sätt att klara av omvårdnadssituationer.
- Hänsyn till varje ungdoms omvårdnadsbehov/hälsa → Genomföra individuella program och dagliga träningen, ex andningshjälp, ståträning. Dock försöka integrera träningen

med roliga aktiviteter och att ungdomarna i den mån det är möjligt gör dem tillsammans.

- Att personalen får ett ökat samarbete kring ungdomarna → Förhållningssätt, utbildning från Ågrenskas kursutbud, erbjuda litteratur med mera.

Planeringen inför korttidshelgen

-Tydligt att det är målet självständighet/delaktighet vi jobbar med här. Viktigt att tänka på att det är helg och att alla har gått i skolan eller jobbat. Det är ju även 4 veckor sedan många av dem träffats. Tid för att prata om vad som hänt sedan sist. Viktigt att veta om och ta hänsyn till energinivån hos våra ungdomar, dock behöver det inte begränsa hela helgens aktiviteter. Vi planerar vissa större saker i förväg men den allra mesta planeringen gör ungdomarna själva. Antingen helgen innan eller på fredagen då de kommer.

Kompisrelationer

-Det är de sociala relationerna som vi anser vara viktigast för våra ungdomar. Att komma hit och umgås med sina kompisar ger bättre förutsättningar för att hitta på roliga saker. Att träffa andra ungdomar i liknande situation och åldrar och genom det hitta ett sammanhang. Att få tid att umgås utan assistans trots att man har ett stort assistansbehov kan vara svårt MEN det är oftast hos assistenten som begränsningarna finns. Viktigt att belysa och stärka personalen i att man inte alltid måste sitta bredvid.

Tillgänglighet

-Vi undersöker alltid aktiviteter utanför ön med tanke på framkomlighet. Alla våra ungdomar har permobil och det är ett måste att det är anpassat. Vi har märkt att det blir mer anpassat med bättre ramper och att fler ställen ser tillgänglighet för alla som något självklart. Det som vållar mest bekymmer för oss är färdtjänsten och att de ibland tenderar att våra något oflexibla.

Aktiviteter

- **Karaoke** → kan delta utan att känna av några fysiska begränsningar. En rolig tonårsaktivitet. Vi försöker hålla oss till åldersadekvata skivor. Social aktivitet
- **Sällskapsspel/TV-spel** → social aktivitet. Kan delta på lika villkor som alla andra. Kan behöva hjälpmedel ex korthållare.
- **Wii** → TV-spel med fysisk aktivitet.
- **Bio/hemmabio** → är en favorit aktivitet för många av våra ungdomar. Och man behöver inte åka iväg på bio för att få en häftig upplevelse. Vi har alltid storbild då vi ser på film och använder oss också av högtalare för att förstärka.
- **Kulturaktiviteter** → Vi ingår just nu i ett kulturprojekt med Borås kulturskola. Varje lördag kommer lärare och elever hit

och genomför musikaktiviteter, filmproduktion och skapande tillsammans med våra ungdomar.

- **Modellbygge** → flygplan, båt med mera. Kreativ aktivitet som även blir ett lite längre projekt med ett resultat.
- **Radiostyrda bilar** → Att själv få styra trots muskelsvaghet. Tränar finmotorik. Populärt även som tävling.
- **Bakning/baktävling** → Även här kommer kreativiteten fram och resultatet av aktiviteten blir tydligt och kommer snabbt. Kan variera tävlingsformerna; pepparkakshus, tårttävling, baktävling utan recept.
- **Luftgevär** → Att med assistans sikta och koncentrera sig. Denna aktivitet kan behöva anpassat material och hjälpmedel. Ex gevärstöd, lätt avtryckare och kikarsikte.
- **Fotboll** → Utomhusaktivitet då vi använder stora yogabollar och man skjuter med permobilen som hjälp. Såklart beroende på väder.
- **Hinderbana/permobilrace** → Vi och ungdomarna utformar banorna tillsammans med koner, terräng med mera. Med eller utan tidtagning.
- **Grillning/samkväm** → Social aktivitet. Fungerar även på vintern i viss mån då vi har ett vindskydd. Ungdomarna får tid att umgås och prata.

Dator

-Datorer erbjuder stora möjligheter socialt på mer lika villkor. Det är utvecklande, utbildande och vi ser inte att tiden framför datorn behöver begränsas för dessa ungdomar. Just nu ingår några i vår grupp i ett projekt hos Funka Nu, www.funkanu.se, där de provar på tillgängligheten av nya dataspel.

Text Marcus Berntsson och Ylva Stenholm

Information från försäkringskassan (från 2008)

Britt Åkerström, utredare på Försäkringskassan i Göteborg, informerar om vilket stöd familjer med funktionshindrade barn kan få från Försäkringskassan. Inledningsvis lämnas information om den nya organisationen "Försäkringskassan Sverige". Försäkringskassan håller på med en stor omorganisation, alla skall få samma service och direktiv. Tanken med omstruktureringen är att modernisera och möta ny teknik samt kundernas nya krav. Bland annat utvecklas Internettjänsterna. Man räknar med att allt fler ärenden enbart eller delvis hanteras via nätet.

Stöd för funktionsnedsatta

När man har barn med funktionsnedsättning kan man ansöka om: Vårdbidrag, Bilstöd och Assistansersättning. Från och med juli det år

han/hon blir 19 år kan funktionshindrade ungdomar själva ansöka om handikappsersättning och aktivitetsersättning.

Din ansökan

Ett utredningssamtal tillsammans med en handläggare brukar komplettera den skriftliga ansökan. Till ansökan skall man bifoga ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare. När alla handlingar inkommit tar handläggaren kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal, vilket kan ske på Försäkringskassan, i hemmet eller via telefon. From årsskiftet 2008 fattas besluten av en beslutsfattare/tjänsteman.

Vårdbidrag och merkostnader

Vårdbidrag kan föräldrar söka för barn mellan 0-19 år om funktionsnedsättning eller sjukdom föreligger, som kräver extra vård och tillsyn och/eller merkostnader. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader. Vid annat samhällsstöd, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj påverkas nivån på vårdbidraget

Exempel på merkostnader;

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnadsskyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkoster
- Behandlingsresor/behandlingsbesök

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer (2008)

- ¼ - 2 135 kronor per månad
- ½ - 4 271 kronor per månad
- ¾ - 6 406 kronor per månad
- 1/1 - 8 542 kronor per månad

Vårdbidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Bidraget omprövas normalt vartannat år och betalas ut till och med juni det år barnet fyller 19 år.

Avslag och omprövning

Får man avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Vid avslag kan ärendet överklagas i Länsrätt, Kammarrätt och Regeringsrätt.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning

Assistansersättning-LASS är ett ekonomiskt stöd som ger personer med svåra funktionsnedsättningar rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan beviljas av kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten har ansvaret i de fall där de grundläggande behoven överstiger 20 timmar

Personlig assistans till barn

För att assistans till barn skall kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldraansvaret.

Tillfällig föräldrapenning/TP

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman, Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov som ger rätt till vårdbidrag.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig sjukdom och en pågående akutbehandling till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs.

För barn som omfattas av **LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade)** gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan utgå upp till 21/23 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Kontaktdagar kan uppbäras till 16 år.

För unga vuxna gäller:

Aktivitetsersättning

- Fr.o.m. det år man fyller 19-29 år
- Om arbetsförmågan är nedsatt eller man behöver förlängd skolgång på grund av funktionshinder
- Är tidsbegränsad längst 3 år i taget

Handikappersättning

- Från och med juli det år man fyller 19 år
- Behov av hjälp av annan i den dagliga livsföringen så som personlig omvårdnad, av- och påklädning, matlagning, hushållsarbete
- Merutgifter
- Skattefri ersättning

För mer information gå in på www.forsakringskassan.se

Samhällets övriga stöd (från 2007)

Orica Lundgren talade om samhällets övriga stöd, detta återges inte här utan ett tidigare föredrag i samma ämne som vår socionom Anna Lindfors höll 2007 och 2008.

Anna Lindfors, socionom, Ågrenska, informerade om samhällets övriga stödinsatser och inledde med att informera om lagstiftning för alla (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Skollagen), och LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

-Ju mer stöd och hjälp och behandling ett barn med funktionshinder behöver desto fler blir barnets kontakter med personal som på olika sätt handhar hjälp- och vårdinsatser.

Det blir ofta mycket arbete för föräldrarna att ta reda på vilken hjälp som är möjlig, var man ska söka hjälpen och kanske sedan också överklaga avslag när man inte får som man vill.

-Det krävs ofta kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få hjälp och stöd och det tar mycket tid och kraft. Det bästa man kan göra som föräldrar till ett barn med funktionshinder är att hitta en person som hjälpa till med ansökningar och liknande, exempelvis en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan, sa Anna Lindfors.

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där **A/kommunen** administrerar stöd och hjälp t ex:

- Skollagen
- Socialtjänstlagen, SOL

B/landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

- Hälso- och sjukvårdslagen (som inte går att överklaga). Här ingår bl. a. habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm
- Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring. (Se särskilt kapitel)

LSS

Därutöver finns LSS, Lagen och stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994, som ersätter Omsorgslagen som kom 1986. LSS administreras av kommunen.

Om föräldrar exempelvis anser att deras barn behöver personlig assistent i skolan, och inte får det, bör de först och främst ta reda på vad som står i Skollagen om detta stöd. Men det är inte enkelt gjort. Lagarna är inte skrivna så att man direkt kan se vilka rättigheter man har. De är mer resonerande och övergripande och därmed svåra att tolka. För att förstå vilka rättigheter de innehåller måste man läsa förarbeten till lagarna och domstolsutslag.

Ett ytterligare problem är att man ändrar ständigt i lagarna och inte sällan får dessa ändringar ”dominoeffekt”, andra lagar förändras utan att detta framgår tydligt. Bäst är det om man lyckas skaffa sig en bra kontaktperson som arbetar med de här frågorna, t ex någon person på Försäkringskassan som man alltid vänder sig till.

LSS är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s.k. LSS-handläggare.

LSS är avsedd för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

- Personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
- Personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
- Personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

1. Rådgivning och annat personligt stöd
2. Personlig assistans
3. Ledsagarservice
4. Kontaktperson
5. Avlösarservice i hemmet
6. Korttidsvistelse utanför hemmet
7. Korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
8. Boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom

9. Bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
10. Daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av LSS-handläggaren i kommunen.

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i kommunerna finns informationsbroschyrer om LSS och annat stöd från samhället. RBU, Rörelsehindrade barn och ungdomar har också givit ut en mycket bra informationsskrift om samhällets stöd. Den heter "Rättigheter/möjligheter".

-Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel "Information från försäkringskassan", sa Anna Lindfors.

Grupparbete

Från de två grupparbeten som varit under veckan kommer här en kort summering i punktform.

- Vore bra om vården och uppföljningen för patienter med BMD vore den samma över hela landet, lika så habiliteringarnas arbete.
- Nationellt vårdprogram efterfrågas.
- Kanske vore det bra med nationella/regionala kunskapscentrum för barn med BMD, så att man fick mer samlad erfarenhet och kunskap/större underlag.
- Standardiserade tester lika över landet
- Bättre övergång från barnsjukvården till något "unga-vuxnateam". Som det är nu blir det ett jättehopp från den trygga barnmottagningen till den mer opersonliga vuxenvården.
- Fler möjligheter att träffa familjer i liknande situation, vore värdefullt.

- Någon plats på Internet för att samla familjer/kontakter med BMD där man förutom kunskap om diagnosen kunde få kontakt med personer i samma situation.
- Varför kan man inte ställa diagnos efter diagnostiska fynd?
- Viktigt att berätta om diagnosen för skolan, lärare (spec. gympalärare) och elever, så att barnet inte får en stämpel av att vara lat. När det hela tiden handlar om att orka och spara på resurserna.
- Hjälpa till med att komma på alternativa lösningar för gymnastiklektioner och liknande som kräver mycket muskelstyrka och uthållighet.
- Svårt att få förståelse för att barnen inte orkar mm när BMD till en början inte alltid syns på utsidan.

Läs- och länktips

Diagnos relaterad information

- **Socialstyrelsen;** Om Beckers Muskeldystrofi <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/beckersmuskeldystrofi>
- **Ågrenska;** Nyhets brev 2002 om Beckers muskeldystrofi; <http://www.agrenska.se/Global/Nyhetsbrev/Beckers%20muskeldystrofi.pdf>
- **Mun-H-Center;** MHC-basen –databas om orofaciala manifestationer vid sällsynta diagnoser. <http://www.mun-h-center.se/sv/Mun-H-Center/MHC-Basen/Diagnoser/Beckers-muskeldystrofi>
- **Rarelink; databas;** <http://www.rarelink.se/diagnosedetail.jsp?diagnoseId=31>
- **Frambu (Norge);** <http://www.frambu.no/modules/diagnoser/diagnose.asp?iDiagnoseId=156>
- **Muskelsvindfonden (Danmark)** <http://www.rcfm.dk/om-muskelsvind/sygdomsbeskrivelser/beckers-muskeldystrofi/>
- **Insamlingsstiftelsen för MuskelDystrofiForskning;** <http://www.smdf.se/index.html>
- **MDA/Muscular Dystrophy Association;** is the non-profit health agency dedicated to curing muscular dystrophy, ALS and related diseases by funding worldwide research <http://www.mda.org/publications/fa-dmdbmd.html>
- **Treat NMD,** är ett neuromuskulärt nätverk för professionella och patientgrupper, startade i England 2007, med medlemmar från 11 nationer hittills. www.treat-nmd.eu
- **The Muscular Dystrophy Campaign** lobbar och jobbar för att personer med muskel dystrofier skall få ett bättre liv. På deras webb finns information för professionella och patientgrupper.

Det finns även sidor för barn och ungdomar med chattforum och spel mm. Ursprungsland är Holland. www.dmd.nl

Hjälpmedel

- **MOTMed**
MOTMed, ett behandlingsredskap där ben eller armar tränas antingen med motorn eller med egen kraft och gör det möjligt att själv bidra till den egna behandlingen trots svaghet, förlamning eller spasticitet. På produktbladet finns en mängd olika hjälpmedel. Se; <http://www.primed.se/> eller http://www.primed.se/pdf/MOTMed_produkblad_nytt.pdf
- ”Att träna med **Kalmar-Trampen** påverkar bland annat blodcirkulation och ämnesomsättning. Cyklingen hjälper till att lösa upp och minska muskelspasticitet och den har förebyggande effekter vad gäller risker för bland annat blodpropp.”
Läs mer på <http://www.cemamedical.se/index.do>
- **En griptång** utan pensionärsvarning Lesotången se: <http://www.leso.se/broschyr.pdf>
- **Hjälpmedelsinstitutet och fritidshjälpmedel**
På HI finns det en speciell sida för fritidshjälpmedel som ger bra tips: www.hi.se eller <http://www.hi.se/sv-se/Hjalpmedelstorget/Fritid/-/Fritid/> och <http://www.hi.se/sv-se/Hjalpmedelstorget/Fritid/-/Fritid/Att-ha-roligare-pa-fritiden/Rita-mala/>

Övrigt

- **Kurs i anpassad styrketräning**
Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg erbjuder under hösten en ”Anpassad styrketräning för barn och ungdomar med neurologiska skador/sjukdomar”. Tid; 30 november - 1 december 2009. Kursen vänder sig till sjukgymnaster inom habilitering/pediatrik men i mån av plats även sjukgymnaster inom andra verksamheter.
Se www.reghab.org

Program se pdf fil;
http://www.reghab.org/Dokument/Program_styrketraningskurs_2009.pdf

- **När det blir dags för Körkort och Bil**
Mobilitetscenter i Göteborg är en verksamhet med kompetens i frågor om bilkörning och funktionshinder - bilanpassning, körkortsmedicinska utredningar, trafiksäkerhet och mobilitet. Centret är startat på initiativ från rörelsehinderförbunden och är unik för landet. Har byggts upp i samarbete med Vägverket, Försäkringskassan och Västra Götalandsregionen.
 Se: <http://www.mobilitetscenter.se/>

För er utanför Gbg –området har de en bra sida med länkar;
<http://www.mobilitetscenter.se/lastips-och-lankar.aspx>

- **SPSM /skolpedagogiska skolmyndigheten** (en resurs för skolpersonalen) www.spsm.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Docent, överläkare Niklas Darin Barnneuro/Hab
 Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
 416 85 GÖTEBORG
 Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm, Barnortopeden
 Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
 416 85 GÖTEBORG
 Tel: 031 - 343 40 00

Specialistläkare Bill Hesselmar, Barnmedicin
 Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
 416 85 GÖTEBORG
 Tel: 031 - 343 40 00

Sjukgymnast, med.dr. Anna-Karin Kroksmark
 Regionala barn- och ungdomshabiliteringen
 Box 21062, 418 04 GÖTEBORG
 Tel: 031 - 50 27 70

Arbetsterapeut Britt-Marie Eriksson
 Regionala barn- och ungdomshabiliteringen
 Box 21062, 418 04 GÖTEBORG
 Tel: 031 - 50 27 70

Sjuksköterska/pedagog Ann-Marie Alwin, Göteborg
 Övertandläkare Åsa Mårtensson, Mun-H-Center
 Box 2046, 436 02 HOVÅS
 Tel: 031 - 750 92 00

Logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center
Box 2046, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Psykolog Helena Fagerberg Moss
Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen Kungshöjd
Kungsgatan 11, 411 19 GÖTEBORG
Tel: 031 - 333 62 00

Utredare Britt Åkerström, Funktionshinder
Försäkringskassan
Box 8784, 402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-1167121

Informationskonsulent Siv Roberts
Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Box 400, 405 30 GÖTEBORG
Tel: 03 -786 55 90

Verksamhetschef Orica Lundgren, Familjeverksamheten, Ågrenska
Box 2058, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 47

Specialpedagog AnnCatrin Röjvik, Ågrenska
Box 2058, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Idrottspedagog Marcus Berntsson, Ågrenska
Box 2058, 436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

Sjuksköterska Ylva Stenholm, Ågrenska
Box 2058, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00