



## Dystrofia myotonika

Nyhetsbrev 225

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer med barn med funktionshinder bor och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Dystrofia myotonika. En familjevistelse med barn med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1997, 2000 och 2003.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbreven även på Ågrenskas hemsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

**Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:** Överläkare **Már Tulinius**, Göteborg, barnläkare **Britt-Marie Anderlid**, Stockholm, professor **Peter Harper**, Storbritannien, sjukgymnast **Anna-Karin Kroksmark**, Göteborg, dr **Christine de Smulders**, Holland, psykolog **Diane Willekens**, Belgien, överläkare **Håkan Forsberg**, Luleå, övertandläkare **Monika Engwall**, Göteborg, övertandläkare **Catharina Hagberg**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, barnläkare **Anne-Berit Ekström**, Trollhättan, förskollärare **Marie-Louise Skoog**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, kurator **Mats Månsson**, Alingsås, handläggare **Agneta Ljungwall-Bergstrand**, Göteborg, sjuksköterska **Ann-Marie Alwin**, Göteborg

## Innehållsförteckning

Introduktion och kliniska aspekter	3
Thomas har DM	5
Bakgrund, genetik	5
Utredning, diagnostik, behandling	8
Erfarenheter från Storbritannien	8
Information om pågående västsvenskt projekt	10
Thomas utvecklas normalt de första åren	11
Sjukgymnastik	12
Thomas börjar skolan och får diagnosen DM	13
Erfarenheter från Holland	14
Erfarenheter från Belgien	16
Erfarenheter från Bodenteamet	18
Thomas har läs- och skrivproblem	19
Syskonrollen	20
Funktioner i och kring munnen	22
Thomas idag	24
Presentation av multidisciplinär studie	24
Information från Ågrenskas barnteam	31
Samhällets stöd	31
Information från försäkringskassan	35
Här kan man få mer information	37
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	37

## Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
Telefon 031-750 91 00  
Telefax 031-91 19 79  
E-mail [nyhetsbrev@agrenska.se](mailto:nyhetsbrev@agrenska.se)  
Hemsida [www.agrenska.org](http://www.agrenska.org)  
Redaktör Jan Engström

## Introduktion och kliniska aspekter

Docent Már Tulinius, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SU/Östra Göteborg, informerade 2000 (uppdaterat 2003) om medicinska och kliniska aspekter på DM.

Orsaken till DM är ett kromosomfel på kromosom 19 q 13, vilket innebär att en del av kromosomen har blivit ”för lång”.

-Man talar om CTG-repetitioner i området q13. I och med att det blev känt på vilken kromosom DM är lokaliserad är det relativt enkelt att ställa diagnos. Det räcker med att göra en DNA-analys på ett vanligt blodprov (Se mer om detta i kapitlet Genetik).

Utifrån antalet upprepningar av CTG delar man idag in DM i fyra former:

- ☒ **mild DM**, som debuterar i hög ålder
- ☒ **klassisk DM**, som debuterar i vuxen ålder
- ☒ **barndoms DM**, som debuterar under barndomen
- ☒ **medfödd (kongenital) DM**, som barnen föds med och som är den svåraste formen

Barnformerna av DM ingår i gruppen neuromuskulära sjukdomar hos barn. Dessa sjukdomar drabbar antingen de motoriska nervcellerna i ryggmärgen, de perifera nerverna, den neuromuskulära transmissionen till muskelfibrerna eller enbart muskelfibrerna. Ett fåtal av sjukdomarna är förvärvade, de flesta är ärftliga.

DM drabbar huvudsakligen muskelfibrerna, men andra vävnader kan beröras och ge patienten problem.

**Den medfödda formen**, som finns i en mild och en svår form, utgör en mindre del av det totala antalet DM, och förekommer hos 1/20 000. Vid den svårare medfödda formen föds barnet med sjukdomen. Ofta har modern en klassisk, lindrig form som ibland är så lindrig att hon inte ens är känt till att hon har en sjukdom, än mindre fått en diagnos.

-Under graviditeten kan det ha förekommit nedsatta fosterrörelser och/eller för mycket fostervatten. Det är inte ovanligt att barnen föds för tidigt. De är vanligtvis mycket slappa när de föds, men blir efterhand något starkare. Många behöver andningshjälp under den första

levnadsveckan. Huvudbalansen är dålig de första månaderna, sa Már Tulinius.

Ansiktsmusklerna är försvagade, vilket leder till nedsatt ansiktsmimik och problem med att uttrycka känslor. Sug- och sväljsvårigheter är vanligt förekommande och ibland behöver barnen matas med sond. De flesta får en lindrig utvecklingsstörning. DAMP/ADHD-problematik är överrepresenterad i gruppen och många får sin skolundervisning i särskolan. Talet är ofta otydligt. Felställningar i fötter och händer förekommer. Dessutom blir barnen torra, kontinenta, senare än jämnåriga barn. En del av barnen har förstoppningsproblem.

-Oftast är det tilläggsproblemen som är de viktigaste problemen och inte grundproblemen i form av exempelvis muskelsvaghet. Det är viktigt att framhålla att alla barn inte får alla symptom. Graden av symptom kan också variera väldigt mycket. Sjukdomens förlopp är vanligtvis långsamt progressiv, såväl motoriskt som mentalt, sa Már Tulinius.

Beträffande **barndomsformen**, se kapitlen "Bakgrund, genetik", "Erfarenheter från Storbritannien" och "Erfarenheter från Belgien, Holland".

**Vuxenformen**, den mildaste formen av sjukdomen, är den vanligaste muskelsjukdomen hos vuxna och förekommer hos 1/8-9000. Sjukdomsdebuten sker vanligen någon gång mellan 15-25 års ålder, men kan också ske senare, upp till 50 årsåldern.

Symtom som är mer eller mindre vanligt förekommande är nedsatt muskelkraft i ansiktsmusklerna, ptos d v s nedhängande ögonlock, starr, öppen triangelformad mun, hjärtledningsrubbningar, tarmproblem i form av att gallblåsan inte tömmer sig som den ska och förstoppning i tjocktarmen samt en viss nedsättning i den intellektuella förmågan.

-Så kallad myotoni ingår också, vilket innebär svårigheter att snabbt slappa av en muskel efter sammandragning. T ex är det vanligt att fingrarna fastnar efter att personen har vridit ur en trasa eller tagit någon i hand. De onormalt långa kvarstående muskelkontraktionerna är ofrivilliga muskelsammandragningar. Symtomen kan variera väldigt mycket från att vara ytterst lindriga till att ge svåra problem.

## Thomas har DM

Thomas, 14 år, har DM. Han kom till Ågrenskas familjevistelse 1997 tillsammans med pappa Christer, hans fru Ann-Louise, systemer Carolinne, 5 år och brodern Andreas, 2,5 år. Thomas biologiska mor som har DM, var inte med på vistelsen.

Thomas föddes för tidigt i vecka 36 och förlöstes akut med kejsarsnitt, eftersom man misstänkte moderkaksavlossning.

-Men misstankarna bekräftades inte. Varför Thomas mor fick smärtor och varför Thomas föddes för tidigt fick vi ingen förklaring på, säger Christer.

Thomas vägde 2450 gr vid födseln och var inte speciellt muskelsvag. Han föddes med s k klumpfot på vänster fot.

-Eftersom han var för tidigt född placerade de honom i kuvös. På natten väcktes jag av personalen. De berättade att Thomas hade fått ett andningsstopp och att han behandlades i respirator. Hans tillstånd betecknades som kritiskt. Vi erbjöds nöddop men avböjde, säger Christer.

Thomas kom igenom krisen och tillfrisknade. Efter en vecka i respirator flyttades han över och behandlades i kuvös ytterligare en månad. Under den tiden fick han komma ut då och då för att träna att successivt klara sig utan andningsstöd.

Thomas ammadades inte, utan fick sin näring via nässond.

-Men han hade stora svårigheter att behålla maten och kräktes mycket. De problem Thomas hade trodde vi berodde helt på att han var för tidigt född. Det gjordes heller inga fler undersökningar som fick oss på andra tankar. Sex veckor efter hemkomsten opererades Thomas klumpfot med bra resultat, säger Christer.

## Bakgrund, genetik

Barnläkare Britt-Marie Anderlid, Karolinska sjukhuset, Stockholm, informerade om genetik i allmänhet och vid DM i synnerhet.

En ny människa är från början bara en enda cell. När vi föds har människan flera miljarder celler. I varje cell i vår kropp finns en tre meter lång dubbelsträng, den s k DNA-molekylen, som innehåller ungefär 30-40 000 arvsanlag. Strängen är ett kompakt informationspaket som har en central roll för hur vi fungerar och hur vi blir som människor. Strängen delas upp i 46 bitar, som under cellens delning kan ses i mikroskop som kromosomer.

Ett arvsanlag är en bestämd bit av DNA-strängen, på en bestämd plats på någon av kromosomerna. Arvsanlagen uppträder alltid i dubbel uppsättning, ett från mamman och ett från pappan, utom i könskromosomerna där de förekommer i enkel uppsättning hos manliga individer.

-Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från den manliga sädescellen och 23 kromosomer från kvinnans ägg. Dessa kromosomer bildar 23 kromosompar och cellen får 46 kromosomer, se Britt-Marie Anderlid.

Det finns olika typer av ärftlighet. Den kan vara **autosomal dominant**, vilken den är vid DM. Autosomal betyder att det felaktiga anlaget sitter i något av de 22 paren kroppskromosomer och inte i någon av könskromosomerna. Dominant betyder att det räcker med ett sjukt anlag från den ena föräldern för att barnet ska bli sjukt. En av föräldrarna har alltid sjukdomen, men den kan uttryckas mildt och därför vara svår att diagnostisera.

-Eftersom mamman eller pappan med det sjuka anlaget också har ett friskt anlag är risken att få ett sjukt barn 50% vid varje graviditet.

DNA-molekylen har en säregen förmåga att kopiera sig själv, vilket sker varje gång cellen delar sig och information ska överföras till nya celler. Blir det ett enda litet fel i något anlag vid kopieringen kan man få en allvarlig sjukdom. Men misstag sker mycket sällan. Miljarder gånger gör generna kopior som är fullständigt exakta och som mycket sällan innehåller några fel.

Kromosom 19, i vilken DM-genen finns, är en ovanligt genrik kromosom. I mikroskop har det länge varit möjligt att studera kromosomerna. Det kallas cytogenetik. Med en molekylär-genetisk analysmetod, då man studerar DNA-molekylen i detalj, kan man idag undersöka

enskilda gener. Det har inneburit ett enormt stort steg framåt när det gäller att t ex diagnostisera sjukdomar.

DNA-molekylen består av en kombination av fyra olika byggstenar, C,T,G och A. Ordningen på dessa byggstenar bestämmer det genetiska budskapet. Informationen ska översättas från DNA-strängen till färdigt protein och detta sker i flera steg. En mutation är en förändring av något slag i bokstavskombinationer av C,T,G och A.

-Det finns många olika typer av mutationer. Ibland faller t ex bokstäver bort, ibland byter de plats med varandra. Vid DM blir det för många bokstäver i en region av DM-genen. Detta är en förhållandevis ny typ av mutation som kallas trinukleotid-expansion. I normala fall har en frisk människa 5-37 repetitioner av CTG i området. Blir det fler än 37, men färre än 50, talar vi om en expansion, en instabil upprepning eller mutation, som man kan ha utan att vara sjuk. När storleken ökar ytterligare uppkommer olika symptom, sa Britt-Marie Anderlid.

Utifrån antalet upprepningar delar man idag in DM i fyra former;

☒ **mild DM**, som debuterar i hög ålder (50-150 upprepningar)

☒ **klassisk DM**, som debuterar i vuxen ålder (100-1000 upprepningar)

☒ **barndoms DM**, som debuterar under barndomen

☒ **medfödd DM**, som barnen föds med och som är den svåraste formen (800-flera tusen upprepningar)

-Det är viktigt att påpeka att det inte finns någon absolut överensstämmelse mellan antalet upprepningar och svårighetsgraden på sjukdomen, men det finns ändå ett visst samband.

DM är en sjukdom som tenderar att förvärras från generation till generation, vilket kallas anticipation.

-En äldre kvinna kan exempelvis ha 80 upprepningar, hennes dotter 900 och en dotterson 2000. Män med DM lämnar ofta enbart små- och medelstora expansioner, så det tycks som om det finns ett slags broms i männens könsceller.

Det är möjligt att göra fosterdiagnostik vid DM, eftersom genen och området (19q13) är känt. Provet tas i vecka 10-12.

-Man kan inte säga säkert vilken typ av DM barnet kommer att få utifrån antalet upprepningar. Men om man fått ett barn med svår form är

det stor risk att även ett syskon som ärver den sjuka genen också får den svåra formen, sa Britt-Marie Anderlid.

## Utredning, diagnostik, behandling

Utredning och diagnostik är förhållandevis enkel när det gäller DM. Eftersom genen som orsakar sjukdomen är känd räcker det att göra en analys av ett blodprov för att få klarhet i om en person har DM eller ej.

-Jag anser att man bör ta ett blodprov direkt om man misstänker DM och inte göra några andra diagnosutredningar, sa Már Tulinius.

I den behandling som kan bli aktuell ingår bl a ortopedisk behandling, sjukgymnastik, arbetsterapi, kommunikationsträning, profylaktisk tandvård, munmassage. (Se mer om detta under respektive kapitel)

-Dessutom bör det i behandlingen ingå regelbundna kontroller av ögon, hjärta, lungfunktion, blodsocker och sköldkörtelhormon.

## Erfarenheter från Storbritannien

Professor Peter Harper, Institute of Medical Genetics, Cardiff, Storbritannien, informerade om erfarenheter från Storbritannien.

-Namnet dystrofia myotonika kommer av dystrofia som betyder svaghet och myotonika som betyder stelhet. Emellanåt används Steinerts sjukdom som namn på sjukdomen, efter den tyske läkare som först beskrev den.

DM är en sjukdom som varierar mycket i svårighetsgrad. En del har så mild form att de aldrig får diagnosen eller ens träffar en läkare för de symptom de har, andra får sjukdomen i mycket svår form.

-Det är också en sjukdom som drabbar olika vävnader, inte bara musklerna, i olika utsträckning, från individ till individ. Det är en ärftlig sjukdom som påverkar hela familjen, sa Peter Harper.

Det dröjer ofta länge från det man ser det första tecknen tills man ställer diagnos. Detta beror dels på att de flesta doktorer fortfarande inte har med DM som en möjlig sjukdom, därför att den är så lite känd, dels på att symptomen kan vara så diffusa och svåra att beskriva, att många drar sig för att söka läkare för dem.

När väl diagnosen är ställd väcker detta många frågor och idag finns svar på många av dem.

-Exempelvis vill man veta om barnet försämras snabbt och på det kan vi svara att det gör det inte. En del försämras nästan inte alls, andra får en successiv försämring. De flesta blir heller inte särskilt handikappade. En viss påverkan kan barnet få på den allmänna hälsan, men mycket går att undvika med rätt behandling, sa Peter Harper.

Förutom muskelstelhet och muskelsvaghet kan följande organ påverkas:

☒ **hjärtat**, eftersom det i huvudsak är en muskel. Det finns ingen ökad risk för hjärtattack eller hjärtinfarkt, men däremot förekommer hjärtarytmi, d v s en rytmrubbning.

-Med relativt enkla test, kanske en gång per år, kan man mäta eventuella förändringar.

☒ **lungorna**, eftersom det behövs muskler för att vidga bröstkorgen och dessa kan var försvagade.

-Svaga andningsmuskler ökar risken för infektioner. Därför bör man kontrollera lungfunktionen regelbundet, behandla infektioner tidigt och vaccinera mot bakterier som kan ge lunginflammationer.

☒ **sväljningsproblem**, p g a antingen försvagade muskler i matstrupen eller myotoni, d v s att musklerna inte slappnar av.

-Problemen kan vara rätt komplexa och sitta på olika ställen från munhålan till magsäcken. En sak att vara uppmärksam på är risken för aspiration, d v s att vätska eller maginnehåll rinner upp genom matstrupen och ner i luftstrupen när man ligger plant i en säng, vilket kan orsaka lunginflammation.

☒ **mag-tarmproblem**, som kan uppstå, eftersom mag- och tarmrörelserna kan vara bristfälliga, p g a försvagad muskulatur.

-Får barnet ont i magen måste en specialistläkare avgöra vad som är problemet. Både anestesi (nedsövning) och operation innebär större risker om barnet har DM, än annars.

☒ **starr**, som är vanligt förekommande vid DM och som man inte förstår orsakerna till, kan behandlas på ett bra sätt.

☒ **dagtrötthet**

### Familjeaspekter och genetiska risker

Peter Harper påpekade också

☒ att DM inte är så sällsynt som man kanske tror, eftersom många barn med milda symptom är oupptäckta.

☒ att det är stor skillnad på ansiktsdragen hos barn jämfört med vuxna

☒ att de flesta barn med svår form har ärvt sjukdomen från modern

☒ svårighetsgrad och tid för debut kan variera mycket inom samma familj

-Ett barn till en förälder med DM och som har anlag för att utveckla sjukdomen, har också i 90 % av fallen utvecklat den före 20 åå. Övriga 10 %, som inte har några symptom, bör göra en DNA-test för att se om de har sjukdomen eller ej.

Eftersom både män och kvinnor kan ha sjukdomen kan båda också föra den vidare till sina barn

-Äldre generationer har ofta inte utvecklat fler symptom, än möjligen starr, och detta beror på att sjukdomen utvecklas från generation till generation och då blir symptomen också tydligare.

**Orsaken** till DM är en och samma mutation i en och samma gen (i kromosom 19) hos alla (i hela världen) som har fått sjukdomen. Nyligen har man funnit en ännu mer sällsynt form av DM, s k DM 2, där orsaken är en mutation i en helt annan gen i en annan kromosom ( ).

-Mutationen i kromosom 19, som ger den vanligare formen av DM, uppstod hos en individ för mer än 10 000 år sedan och har sedan ärvts genom alla generationer. Detta innebär att alla i hela världen med DM är släkt med varandra, sa Peter Harper.

Peter Harper underströk vikten av att **förebygga problem** i största möjliga utsträckning.

-Genom att ta reda på så mycket som möjligt om sjukdomen går det att förebygga många problem. Det är naturligtvis också viktigt att barnets läkare känner väl till sjukdomen och vilka problem som kan uppstå, sa han.

## Information om pågående västsvenskt projekt

Sjukgymnast Anna-Karin Kroksmark informerade om ett pågående samarbetsprojekt mellan Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, NU-sjukvården NÄL, Trollhättan, Odontologen och MunH-Center, Göteborg.

-Projektets målsättning är att undersöka vilka problem och svårigheter västsvenska barn med DM har och att arbeta fram behandlingsåtgärder som kan leda till att barnen får ett bättre och lättare liv, sa Anna-Karin Kroksmark.

Projektet inleddes med att barnläkare Anne-Berit Ekström och Anna-Karin Kroksmark träffade barnen och gjorde vissa undersökningar. Därefter bestämdes tid för läkarundersökning, odontologisk undersökning och sjukgymnastisk undersökning.

-Med hjälp av undersökningarna fick vi bli a veta hur barnet mår vid födseln, hur barnet mår nu, storleken på genförändringen, muskelstyrka, ledrörlighet, motorisk förmåga, munmotorik, språk och bettfelställningar. Undersökningarna visade att gruppen barn var mycket heterogen, det var stora skillnader mellan barnen. Vi var särskilt intresserade att se om det fanns någon överensstämmelse mellan barnens problem och genförändringens storlek.

Undersökningen visade att det finns 26 barn och ungdomar med DM i Västra Götaland. 22 av barnen ingick i undersökningen.

-Denna startade i oktober 1999 och pågick fram till januari 2000. Resultaten är inte klara och helst såg vi att fler barn undersöktes för att det ska bli tydligare vilka problem de har. En neuropsykologisk undersökning skulle också ge en bättre bild av barnens problem.

Anna-Karin Kroksmark informerade om preliminära delresultat från sjukgymnastiska bedömningar av barnen.

-Dessa visade att barnen hade nedsatt muskelstyrka, från nästan normal styrka till väldigt svag. I de flesta fallen var svagheten inte uttalad. Motoriken var snarare omogen och koordinations- och balansproblem var vanligt förekommande. Många av barnen hade fotfelställningar, men dessa påverkade endast i ringa grad deras motoriska förmåga, sa Anna-Karin Kroksmark.

## Thomas utvecklas normalt de första åren

Thomas utveckling de första åren följde alla normala utvecklingskurvor. Han satt, stod och gick när andra barn brukar göra det.

-Vi besökte trots det sjukvården ganska ofta, eftersom Thomas hade vissa problem med sin opererade fot. Han var vårt första barn och där-

för visste vi inte om han var särskilt svag i muskulaturen eller hade dåligt fungerande mimik. Min syster, som hade egna äldre barn, miss-tänkte tidigt att någonting var annorlunda med Thomas. Det kunde vi hålla med om till en del, men fortfarande trodde vi att det berodde på att han var för tidigt född, säger Christer.

Vid tre års ålder blev det tydligt att Thomas hade speciella problem.  
-Han förstod mycket bra vad vi sa till honom och han kunde uttrycka sin vilja på olika sätt. Men hans tal var dåligt utvecklat och mycket otydligt. Hans motorik var inte heller lika bra som andra barns, varken finmotoriskt eller grovmotoriskt. Detta blev ännu tydligare när han började på daghem. Thomas behövde extra träning och tillsyn och ganska snart fick han hjälp av en extra resurs på daghemmet, säger Christer.

När Thomas tal ett år senare inte hade utvecklats nämnvärt, fick han remiss till omsorgsteamet på sin hemort.

-Där blev han undersökt och man bedömde att han hade en utvecklingsförsening. Thomas blev inskriven i omsorgen och plötsligt strömmade det till olika resurspersoner. Visst var det skönt att plötsligt få så mycket hjälp, men det kändes också som om man delvis tog vår son ifrån oss. Thomas fick hjälp av logoped och han började rida en gång i veckan. Sjukgymnastik och arbetsterapi kom också in i veckoprogrammet, säger Christer.

## Sjukgymnastik

Sjukgymnast Anna-Karin Kroksmark, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, SU/Östra, Göteborg, informerade 2000 (uppdaterad 2003) om sjukgymnastik.

-Vanligtvis är barn med DM som svagast i sin muskulatur när de föds, men efterhand blir de starkare. Många föräldrar undrar om det är lämpligt att barnen försöker träna sina muskler och det tror jag.

Enligt en studie i Boden, där vuxna med DM styrketränat, har muskelstyrkan förbättrats.

-Före och efter styrketräningsperioden har personerna fått göra en muskelbiopsi. Någon destruktion av muskelfibrerna har inte kunnat noteras, men inte heller någon egentlig förstoring av desamma. Man

har därför tolkat den styrkeökning som personerna faktiskt uppvisat, som ett resultat av förbättrad koordination och därmed ett bättre utnyttjande av muskelkraften.

Anna-Karin Kroksmark framhöll vikten av att vara så rörlig som möjligt för att motverka kontrakturer och skolios.

-Det gäller att barnen inte förlorar förmågor som de har, t ex att gå eller stå. Men det kan vara svårt att vara aktiv när man känner sig svag. Det är lätt gjort att man då blir sittande. Ju roligare barnen har i sina aktiviteter desto lättare är det naturligtvis att vara aktiv.

Många barn med DM har brister i muskelkoordination och balans.

-Den dåliga balansen kan till viss del bero på att barnen är svaga och instabila i sina fötter. Bra utformade skor kan vara till stor hjälp.

Stretchingprogram i förebyggande syfte rekommenderades av Anna-Karin Kroksmark.

-Om man inte stretchar regelbundet blir man stelare och får ännu svårare att stretcha. Snart är man inne i en ond cirkel som är svår att bryta.

Tonårsbarn kan vara trötta på alla träningsprogram och då är det bra att ha regelbunden kontakt med en sjukgymnast för att finna nya lösningar, menade Anna-Karin Kroksmark.

## Thomas börjar skolan och får diagnosen DM

Under senare delen av förskoleåldern var Thomas tal ändå så pass bra att han hjälpligt kunde göra sig förstådd. Han visade fortfarande inga tecken på uttalad muskelsvaghet.

-Han lärde sig cykla när han var 6-7 år gammal och det hade stor betydelse för hans självförtroende och självkänsla, säger Ann-Louise som då blivit en del av familjen.

Inför skolstarten funderade Christer och Ann-Louise mycket på vilken skolform som skulle passa Thomas bäst.

-Vi diskuterade med psykologer och annan expertis och kom fram till att grundsärskola nog skulle passa Thomas bäst, säger Christer.

Det halvåret Thomas började skolan fick han två halvsyskon.

-Det var mycket som hände inom en relativt kort tidsrymd. Ann-Louise och jag fick vårt första barn. Thomas mamma fick sitt andra barn och det barnet hade alla de typiska tecknen på DM. Därför utredes både mamman och barnet och båda fick diagnosen DM, säger Christer.

Ett halvår senare, när Thomas gått första terminen i skolan, fick också han diagnosen DM.

-Vi fick väldigt dålig information om sjukdomen och vi kände oss som två stora frågetecken. Vi fick också motsägande uppgifter på hur Thomas sjukdom skulle utvecklas. Först fick vi uppgiften att han skulle bli bättre efterhand och kanske till och med helt frisk. Något senare fick vi veta att Thomas troligen skulle bli sämre, men inte hur mycket sämre han skulle bli, säger Ann-Louise.

Under tiden som detta skedde gick Thomas sin första termin i skolan och valet av skolform visade sig vara lyckat. Thomas trivdes mycket bra och gjorde framsteg.

-Samtidigt med skolstarten började han också på fritidshem. Thomas har alltid varit mycket "social" och har inte varit rädd för att tala, trots sitt funktionshinder. Det som gav problem nu var hans vänsterfot. Den hade aldrig blivit riktigt bra efter operationen och nu blev den åter sämre och började vrida sig inåt i en besvärlig felställning. Det slutade med att man gjorde en ny operation, säger Christer.

## Erfarenheter från Holland

Dr Christine de Die-Smulders, University Hospital Maastricht, Holland, informerade om undersökningar på vuxna och barn med DM gjorda i Holland.

I södra Limburg har vi 500 patienter med DM registrerade, varav 9 % har den medfödda typen och 12 % barndomstypen.

Undersökningarna i Maastricht inriktades på *familjestudier, barnen med DM och prognoser för framtiden.*

Det mest specifika fyndet vid undersökningar är svaghet i ansiktsmuskulaturen, eventuellt i kombination med myotoni i senare delen av barndomen.

-På grund av de ospecifika symptomen är DM i barndomen svår att känna igen, särskilt i familjer där sjukdomen inte upptäckts tidigare. Utvecklingsstörning är inte sällan enda tecknet på barndoms-DM och därför är DNA-test av föräldrar och släktingar önskvärt. Regelbundna uppföljande kontroller hos barnläkare eller barnneurolog är nödvändigt. Särskild uppmärksamhet bör riktas på eventuella organkomplikationer och exempelvis årliga EKG-kontroller rekommenderas. Ett multidisciplinärt bemötande är troligen allra bäst för de här barnen, sa Christine de Die-Smulders.

Om kognitiva, beteendemässiga och emotionella problem misstänks finnas, bör man göra en IQ-test och barnet bör remitteras till en psykolog eller barnpsykiater utan dröjsmål.

### **Barndomstypen: kännetecknen som vuxna**

Christine de Die-Smulders redovisade resultaten av en undersökning med 32 vuxna (22-69 år) med barndomsformen. Medelåldern för diagnos var 24 år.

-Undersökningen visade att alla hade *inlärningsproblem*, att genomsnitts-IQ var 68 (39-89) och att 44 % kunde läsa och skriva. 13 % hade eget boende och 100 % var arbetslösa eller hade jobb på skyddad arbetsplats.

I gruppen 18-39 år hade:

12/16 inga *gångproblem* alls

4/16 kunde gå, men behövde hjälpmedel för att gå längre sträckor

I gruppen 40-49 år hade

1/10 inga *gångproblem* alls

6/10 kunde gå med hjälpmedel

I gruppen >50 år kunde

4/6 endast gå inomhus

I gruppen 18-39 år hade 2/16 inga *talproblem* alls, 8/16 kunde göra sig förstådda i familjen och av främmande människor i enskilda samtal.

I gruppen 40-49 år hade 1/10 inga *talproblem* alls, 2/10 kunde göra sig förstådda i familjen och av främmande människor i enskilda samtal.

Organkomplikationer i vuxen ålder var enl följande:

☒ ökad dagtrötthet	43 %
☒ magont	40 %
☒ hjärtarytmier	28 %
☒ EKG-avvikelser	44 %
☒ Återkommande lunginflammationer	16 %
☒ Starr	40 %

-Sammanfattningsvis kan man säga att prognosen för vuxna med barndomsformen av DM beror på graden av utvecklingsstörning. Gångförmågan är bra fram till 40 åå och försämras därefter snabbt. Talproblemen förvärras och blir svårare i högre ålder, sa Christine de Die-Smulders.

## Erfarenheter från Belgien

Psykolog Diane Willekens, Leuven, Belgien, föreläste om utvecklingen under barndomen och ungdomen hos barn med barndomsformen av DM.

-I mitt kliniska arbete har jag träffat och varit rådgivare åt familjer och patienter med DM på många olika områden; genetiska aspekter, utveckling och beteende, utbildning, sociala aspekter, psykiatriska problem och emotionellt stöd. Jag har också informerat bl a skolpersonal och vårdpersonal.

I de forskningsprojekt som Diane Willekens arbetat i har hon systematiskt samlat data om intelligens, beteende, utbildning, minne och emotionella problem hos patienter med barndomsformen av DM. Totalt ingick 53 patienter, 39 från Leuven Genetic Clinic och 14 från patientorganisationer i Holland. Följande resultat i urval är hämtade från olika studier:

**WISC-R intelligenstest, n=42 (8-16 år)**

☒ IQ >84:	11/42
☒ IQ 70-84:	15/42
☒ IQ <70:	16/42

-Det vi bl a såg var ju längre repetition av CTG desto större utvecklingsstörning.

**Samma test** uppdelat på FSIQ (IQ hela skalan), VIQ (IQ verbal) och PIQ (IQ icke verbal sk performance):

FSIQ: 74,76

VIQ: 77,76

PIQ: 76,90

**WISC-R, uppföljningsdata, n=10 (8-16 år)**

Fram till 12 år: genomsnitt IQ= 80,4

Efter 12 år: genomsnitt IQ= 74,3

-Detta visar att barnen inte utvecklas i samma takt under barndomen och första ungdomstiden. Fram till 12 år stiger IQ, men därefter sjunker det.

**Samband Intelligens och MD-karakteristika, n=20 (6-20 år), CTG-repetitioner: 300-1000**

	FSIQ	VIQ	PIQ
Muskelsvagheter	IQ 67	IQ 68	
Ej muskelsvagheter	IQ 82	IQ 92	

Dagtrötthet IQ 67

Ej dagtrötthet IQ 78

Reducerat initiativ IQ 71

Ej reducerat initiativ IQ 90

-Här ser man klart att muskelsvagheter, nedsatt initiativförmåga och dagtrötthet ger ett sämre IQ hela skalan.

**Följande skolformer konstaterades i hela gruppen, d v s n=53**

Vanlig grundskola	41,5 %
Skola för barn med fysiska funktionshinder	11,3 %
Skola för barn med utvecklingsstörning (särskola)	34,0 %
Träningskola	13,2 %

**Uppmärksamhet och minne** (Complex Figure of Rey-copy, Complex Figure of Rey-recall, m fl)

- ☒ uppmärksamheten är tillräcklig i övervakade situationer under korta tidsintervall, men problematisk i komplexa situationer
- ☒ Visuellt och verbalt minne är lågt i hälften av gruppen
- ☒ Lågt arbetstempo

**Beteendeproblematik** har konstaterats med hjälp av frågeformulär som föräldrarna fyllt i.

-Vi hittade tillbakadragenhet, sociala problem (i särskilt stor utsträckning), ängslan, depression, uppmärksamhetsproblem, mm, i varierande

de grader. Vi fann också barnpsykiatriska/neuropsykiatriska syndrom/sjukdomar av typen ADHD, autism, separationsångest, tvångssyndrom, mm i större utsträckning än i populationen i övrigt. Av svaren vi fått från föräldrarna är det många som anser att låg initiativkraft, apati, depression, sömnproblem och dagtrötthet hör till de största problemen, sa Diane Willekens.

**Behandlingen** bör, enligt Diane Willekens, inriktas på:

- ☒ noggrann utvärdering av barnets kognitiva utveckling (utvecklings test)
- ☒ optimal skolplacering utifrån resultaten av dessa utvärderingar
- ☒ information till barnets omgivning om sjukdomen
- ☒ stimulera sociala kontakter, sociala träningsgrupper
- ☒ stimulera känslouttryck

## Erfarenheter från Bodenteamet

Överläkare Håkan Forsberg, Sunderby sjukhus, Luleå, informerade om erfarenheter från det s k Bodenteamet.

-Vårt team bildades med hjälp av ekonomiska medel från socialstyrelsen. Uppdraget var att söka upp alla patienter med DM i Norrbotten, göra funktionsundersökningar på dem med syftet att få igång en bra rehabiliteringsverksamhet för patienterna och deras familjer.

Teamet, som byggdes upp kring en sjuksköterska som arbetade heltid i projektet, undersökte var och en av patienterna, gjorde tester och kontroller och fick därmed en grund att gå vidare från. Avsikten var att patienterna och deras familjer skulle få ett lättare liv.

Efter ett års verksamhet hade teamet träffat 102 patienter i åldrarna 19-71 år.

-De flesta vi träffade var friska som barn, men som därefter tidigt blev sjuka, samt unga vuxna. När vi frågade vilka problem de sökt vård för var det ofta muskelstelhet hos de yngre och muskelsvaghet hos de vuxna. Ett fåtal sökte för ögonproblem, starr, och några för dagtrötthet och magsmärter, sa Håkan Forsberg.

Andningsproblematik i vuxen ålder hade lett till att 24 patienter avlidit i förtid p g a muskelsvaghet och EKG-förändringar.

-Av det insåg vi att det är väldigt viktigt att behandla luftrören med slemlösande mediciner vid förkylningar och att inte vänta med sjukhusvård. Andningshjälpmedel kan också bli aktuella.

Retledningssystemet, ett system av muskel- och nervtrådar inom hjärtväggarna, genom vilka hjärtats delar regleras, är påverkat vid DM från tonåren och uppåt.

-Vi har gjort många undersökningar av hjärtfunktionen vid DM och bl a tagit många vävnadsprover. De förändringar vi sett har varit fett- och bindvävsinlagringar och viss förtvining, sa Håkan Forsberg.

Således vid DM:

- ☒ är avvikande EKG vanligt
- ☒ ökar EKG-avvikelsen med tiden
- ☒ finns ingen ökad förekomst av arytm
- ☒ bör medicineringen vara försiktig
- ☒ ska patienten ha extra hjärt-lungövervakning vid narkos och operation
- ☒ vid indikation 24-timmars EKG

Patienternas muskelkraft i händerna mättes och man fann ingen skillnad mellan vänster och höger sida och ingen skillnad mellan män och kvinnor.

-Sjukgymnastik är viktig behandling vid DM. Alla med DM borde ha ett eget sjukgymnastikprogram. För inte så länge sedan trodde man att det var skadligt att träna vid DM, men idag vet man att det inte är så. Det går bra att träna ganska hårt, men då bör träningen inte vara kontinuerlig, utan varvas med lågradig träning kanske två gånger/vecka.

En arbetsterapeut kan hjälpa till att individualisera och anpassa träningen samt göra en ADL-analys. (ADL= aktiviteter i dagligt liv, t ex att klä sig/klä av sig, äta, sköta hygien mm)

## Thomas har läs- och skrivproblem

De första fem-sex åren i skolan gick bra för Thomas, men han lärde sig inte läsa och skriva.

-Under flera år dolde han handikappet genom att lära sig ord och korta meningar utantill. Men till sist, när det ställdes större krav på läsning och skrivning, förstod vi att han möjligen också hade dyslexi, säger Ann-Louise.

De senaste två åren har Thomas fått det jobbigare på flera sätt.

-Problemen i skolan har blivit större och hans sjukdom har blivit tydligare och mer typisk för DM. Märkligt nog tycks hans sjukdom gå i skov. Ibland mår Thomas mycket bättre och ibland mycket sämre och det är ganska stor skillnad mellan tillstånden, säger Christer.

## Syskonrollen

Sjuksköterska Ann-Marie Alwin, Ågrenska informerade om aspekter på syskonrollen.

-De behov syskon till funktionshindrade barn har kommer ofta i skymundan på grund av det sjuka barnets behov, eller så är inte föräldrarna medvetna om syskonets behov, sa Ann-Marie Alwin.

Syskon till barn med funktionshinder har ofta mycket frågor, funderingar och synpunkter, exempelvis:

*-Varför har alltid min sjuka syster rätt?*

*-Varför tar ni alltid min sjuka bror i försvar?*

*-Jag försöker vara snäll, men han är aldrig snäll!*

*-Var sitter felet?*

*-Varför går det inte att bota sjukdomen?*

*-Jag skulle vilja sälja min bror för en krona!*

*-Hur kan jag vara till hjälp?*

*-Måste vi alltid prata om hennes sjukdom?*

*-Hur ska jag förklara hans sjukdom för kompisarna?*

*-Kan jag också få sjukdomen?*

-På Ågrenska har vi haft flera syskonveckor som har finansierats med särskilda projektpengar. De syskon som kom då var alla 12 år eller äldre, vilket var en förutsättning för att de skulle kunna vara här utan föräldrarna. Vi satsade på att ge dem gemenskap med andra syskon i samma situation, mer medicinsk information om funktionshindret och praktisk vardagspedagogik. Samtalsgrupper visade sig vara en omtyckt form för att prata tillsammans, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonen kan ha svårt att få tid att prata om sina problem med föräldrarna.

-Ofta får syskonen ett större ansvar, eller känner ett större ansvar, särskilt om barnet med funktionshindret är yngre. Under syskonvistelserna får de möjlighet att prata om sina känslor utan att känna att de sviker syskonet.

Syskonen kan dessutom få problem med att få lugn och avskildhet för att göra sina läxor, få ha sina egna saker i fred och att ta hem kamrater.

-Därför är det viktigt att syskonens lärare blir informerad om hemsituationen och kan ta hänsyn till den, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonen får ofta spela rollen av "försvarare" eller "förklarare" i skolan och på andra ställen än hemma.

-Deras lojalitet med det sjuka syskonet är ofta mycket stark. Därför kan det vara svårt att få dem att prata om egna problem som beror på syskonets funktionshinder, eller att säga något negativt om syskonet. En del blir s k "undvikare" som ser till att de inte hamnar i situationer där de måste försvara eller förklara.

I skolan måste syskonen välja mellan att gå ut på rasterna och kanske tvingas konfronteras med problemen och förklara eller stanna inne och undvika kamraterna.

-Inte sällan är de rädda för att jämföras med syskonet och ibland undrar de också om de har syndromet eller sjukdomen. Känner de att de skäms för sitt syskon kan de få skuldkänslor för det.

Det som syskonen ofta upplever som hot kan således vara många olika saker.

-Förutom svårigheterna att få ha sina saker ifred och att läsa läxor utan att bli störda, upplever många syskon att de blir orättvist beskyllda. En del känner ett direkt fysiskt hot. De undrar hur starkt syskonet ska bli, om mamma och pappa alltid kommer att orka hålla honom mm. Ovissheten skapar stress och kanske också egna hälsoproblem.

Syskonen mår ofta bra av att få så mycket kunskap som möjligt om funktionshindret och om hur framtiden kan komma att se ut.

-De behöver dessutom så mycket stöd som möjligt från föräldrarna eller någon annan nära anhörig, exempelvis någon av mor- eller farföräldrarna.

De flesta syskon funderar mycket på hur framtiden kommer att se ut. Blir de tvungna att alltid ta hand om sitt syskon? Kommer han/hon att flytta hemifrån? Vad händer när mamma och pappa dör?

-Det är då ofta en lättnad för dem att höra att det finns bra alternativa boenden där syskonet får den stöd och hjälp det behöver.

Erfarenheter visar emellertid att det också finns positiva sidor med att vara syskon till barn med funktionshinder.

-De blir ofta mer mogna och ansvarstagande och får kunskap och livsperspektiv som andra jämnåriga saknar. Många blir ödmjuka och får en större förståelse för andra med funktionshinder. Självbilden stärks och inte sällan blir de mer ambitiösa med det som de tar sig för, sa Ann-Marie Alwin.

Syskonproblematiken är ofta likartad oavsett vilket funktionshinder det sjuka syskonet är. En mer utförlig spegling av syskons funderingar finns samlade i kapitlet *Gruppsamtal om syskonrollen* i Ågrenskas Nyhetsbrev nr 115.

## Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Catharina Hagberg (2003), barntandläkare Monica Engvall och logoped Lotta Sjögreen, Mun-H-Center, informerade 2000 (uppdaterad 2003) om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center, som är ett nationellt, orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för små och mindre kända handikappgrupper, erbjuder information, utbildning, handledning, konsultation och behandling.

-Munnen var länge en lågprioriterad del av kroppen, men detta håller nu på att ändras. Och det är ju på tiden, eftersom några av kroppens viktigaste funktioner finns just i munnen.

Exempel på funktioner i och kring munhålan är andning, näringsintag, tal och ickeverbal kommunikation, t ex mimik.

-Området har en mycket komplicerad muskulatur och minsta störning kan leda till problem. Idag finns det olika munmotoriska träningsprogram som i vissa fall kan förbättra funktionen.

Föräldrarna på vistelsen fyllde i ett frågeformulär om tandvård, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling.

-Uppgifterna samlas i en databas som sedan blir tillgänglig för föräldrar och tandvårdspersonal. Har er tandläkare behov av information så be honom eller henne att vända sig till oss.

Musklerna i och kring munnen är ofta försvagade hos barn och ungdomar med DM.

-Detta kan medföra problem med att suga, tugga och svälja. Mimiken blir också påverkad. Otydligt tal är vanligt. Svaga muskler i mjuka gommen gör talet nasalt och svaga läppmuskler medför svårighet att göra läppljud. Flertalet barn med DM har en försenad språkutveckling

Det finns stora skillnader i problembilden mellan barnen och därför måste varje barn bedömas individuellt.

Tandläkare Monica Engvall informerade om sin undersökning av tandhälsan hos vuxna med DM.

Vanliga problem hos vuxna med DM är bettfel, högt gomvalv, trångställningar, käkledsbesvär, svårigheter att tugga och svälja samt munandning och muntorrhet.

-Käkledsbesvären kan bland annat innebära att käken låser sig eller hoppar ur led. En del får knäppningar i käkleden. Exempel på tugg- och sväljproblem är sämre bitkraft, längre tuggtid och svårigheter att svälja beroende på svaghet i tugg- och svalgmuskulatur.

Undersökningarna har också visat en ökad förekomst av karies och fyllningar, mer beläggningar på tänderna samt fler fördjupade tandköttsfickor hos vuxna med DM.

-Personerna i undersökningen hade mindre salivmängd, sämre munmotorik och därmed sämre självrengöringsförmåga, längre sockertid (den tid socker stannar kvar i munhålan efter måltid), något sämre buffringsförmåga (salivens förmåga att motverka nedbrytning) och fler kariesframkallande bakterier. Slutsatsen av undersökningarna visar en ökad risk för karies hos vuxna med DM. Behovet av individuellt anpassad profylaktisk vård är därför av största vikt, sa Monica Engvall.

Den pågående undersökningen av barn och ungdomar med DM i Västra Götaland visar ökad frekvens av karies, beläggningar och bettfel även hos dem.

## Thomas idag

Thomas har idag blivit sämre och kommit mer in i s k klassisk DM. -Han har oftare ont och verkar oftare vara mycket trött. Hans mimik är nästan obefintlig och händerna har intagit en typisk inåtvänd ställning med översträckbara fingrar. Eftersom han växer så mycket nu så håller hans opererade fot på att sakta vridas inåt igen, säger Ann-Louise.

Thomas är på eftermiddagshem och där trivs han bra. Han går också regelbundet i simskola.

Talet är fortfarande mycket otydligt och Ann-Louise och Christer tycker att det är svårt att alltid höra vad han säger.

Thomas är mycket förtjust i att titta på TV. Särskilt mycket tycker han om filmer som gjorts efter Astrid Lindgrens böcker.

-Han gillar också att sitta vid datorn och arbeta med intressanta, lärorika och pedagogiska program, säger Christer.

## Presentation av multidisciplinär studie

Överläkare Anne-Berit Ekström, sjukgymnast Anna-Karin Kroksmark, övertandläkare Monica Engwall, Odontologen, Göteborg, och logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Göteborg, presenterade en multidisciplinär studie inriktad på barn och ungdomar med DM i södra och västra Sverige.

- **Syftet med studien** har varit att klassificera en större grupp barn och ungdomar med DM i den medfödda formen och barndomsformen, samt uppskatta storleken på CTG-expansionen och korrelerande molekulära fynd med kliniska kännetecken, sa Anne-Berit Ekström.

I **studien ingick** alla (kända) barn med DM i södra och västra Sverige med en CTG-repetition på minst 40. 50 stycken inbjöds att delta i studien och 42 accepterade (18 flickor 0,8-17,7 år och 24 pojkar 0,8-17,0 år). Alla genomgick ålder/könskorrelerade hälsokontroller.

I den **metod** som användes ingick

- ☒ medicinsk historik
- ☒ kliniska undersökningar av barnneurolog, sjukgymnast, barntandläkare och logoped
- ☒ sjukjournaler
- ☒ analys av material från ortodontist
- ☒ storleken på CTG-expansionen undersöktes av en och samma genetiker

### **Diagnoskriterierna**

Beroende på tidpunkt för och typ av debutsymptom indelades barnen i tre grupper:

- ☒ svår medfödd DM
- ☒ mild medfödd DM
- ☒ barndomsform av DM

Av de totalt 42 deltagande barnen hade

- ☒ 13 st svår medfödd DM
- ☒ 15 st mild medfödd DM
- ☒ 14 st barndomsformen av DM

**Symptom i pre- och perinatalperioden** (tiden före födelsen t o m 7:e dygnet efter förlossningen)

8/13 med svår kongenital form hade för mycket fostervatten

4/15 med mild    ``            ``    ``    ``    ``            ``

2/14 med barndomsformen            ``    ``    ``            ``

7/13 med svår kongenital form var för tidigt födda, före 36:e veckan

3/15 med mild    ``            ``    ``    ``    ``    ``    ``    ``    ``

0/14 med barndomsformen            ``    ``    ``    ``    ``    ``    ``

**Symptom i neonatalperioden** (från födelsen t o m första levnads månaden)

10/13 med svår kongenital form hade andnöd

övriga former 0 st

12/13 med svår kongenital form låg i kuvös 2-90 dagar

övriga former 0 st

13/13 med svår kongenital form hade uppfödningssproblem och näs sond

11/15 med mild    "       "       "       "       "  
 5/15 med mild    "       "       "       "       "       nässond  
 4/15 med barndomsformen hade uppfödningproblem  
 0/15 "       "       "       "       "       nässond

6/13 med svår kongenital form hade medfödda kontrakturer  
 10/15 med mild "       "       "       "       "  
 1/14 med barndomsformen       "       "       "

12/13 med svår kongenital form hade hypotoni  
 14/15 " mild "       "       "       "  
 5/14 " barndomsformen       "       "

### Den psykomotoriska utvecklingen

13/13 med svår kongenital form hade en psykomotorisk utvecklingsförsening, varav 7 med mild och 6 med svår  
 11/15 med mild kongenital form hade en psykomotorisk utvecklingsförsening, 9 mild, 2 svår, 4 normal  
 12/14 med barndomsformen hade mild psykomotorisk utvecklingsförsening, 2 normal

### Neuropsykiatriska problem

7/13 med svår kongenital form hade neuropsykiatriska symptom, men ingen diagnos (ADHD, autismspektrumstörningar, mm)  
 7/15 med mild kongenital form hade neuropsykiatriska symptom, men ingen neuropsykiatrisk diagnos  
 10/14 med barndomsformen neuropsykiatriska symptom, varav 3 med ADHD+ DCD och en med barndomsautism

### Mag-tarmproblem och urinvägsproblem

12/13 med svår kongenital form hade sådana problem  
 11/15 med mild "       "       "       "       "  
 10/14 med barndomsformen       "       "       "

-De huvudsakliga problemen var bl a förstoppning/trög mage, diarré, ljumskbräck, återkommande urinvägsinfektioner.

### Synproblem

11/13 med svår kongenital form hade synproblem  
 9/15 med mild kongenital forma hade synproblem  
 10/14 med barndomsformen hade synproblem

-Symptomen var bl a skelning, små ofrivilliga ögondarrningar, nedfallande ögonlock (ptos), närsynthet, astigmatism och starr.

### **Öron-, näsa-, halsproblem**

- ☒ återkommande öroninflammationer
- ☒ hörselledningsproblem
- ☒ näspolyper

### **Endokrinologiska problem**

- ☒ diabetes (både typ 1 och 2)
- ☒ minskad tillväxt (både längd och vikt)
- ☒ för tidig pubertet
- ☒ minskad sköldkörtelfunktion
- ☒ icke nedvandrade testiklar

### **Hjärtproblem**

- ☒ förträngning i övergången från höger kammare till aorta
- ☒ förhöjt blodtryck i lungkretsloppet
- ☒ öppetstående duktus
- ☒ hål mellan förmaken
- ☒ klaffproblem
- ☒ otillräcklig aortafunktion
- ☒ ospecificerad arythmi

### **CTG-repetitioner**

- ☒ svår kongenital DM, genomsnitt: 1530 (730-2400)
- ☒ mild kongenital DM, genomsnitt: 1000 (130- 2100)
- ☒ barndomsformen av DM, genomsnitt: 975 (260-1500)

### **Ärftlighet**

DM från pappan: 3/35 familjer (totalt 5 barn; 2 mild, 3 svår)

DM från mamman: 30/35 familjer (totalt 35 barn; 13 svår, 11 mild, 11 barndomsformen)

Okänd bakgrund (adopterade): 2/35, båda med mild form

-Föräldrar till endast nio av barnen kände till sin egen DM-diagnos vid tiden för barnens födelse.

### **Orofaciala problem**

Logoped Lotta Sjögren , Mun-H-Center, Göteborg, informerade om resultaten av studien när det gäller orofaciala problem vid DM.

Orofaciala problem som kan förekomma vid DM är:

- ☒ talsvårigheter
- ☒ ätsvårigheter (suga, tugga)
- ☒ dregling
- ☒ muntorrhet
- ☒ utslätad mimik
- ☒ bettfel
- ☒ dålig munhälsa

-Tillsammans med tandläkare har vi undersökt barnen och då följt ett observationsschema när det gäller muskler i ansiktet och i munnen samt tänder och bett, sa Lotta Sjögren.

Som en del i undersökningen ingick videoinspelning av ett kortare samtal med varje enskilt barn.

-Med hjälp av den inspelningen kunde vi studera närmare läppar, käke och tunga i viloposition, läpp-, käk- och tungrörelser när barnet blåser, suger, dricker ur glas, äter med sked, biter av, tuggar och sväljer samt vid repetition av ord och ljudramsor.

Med hjälp av frågeformulär samlades uppgifter in som rörde barnet i allmänhet, vilken tandvård det fick, hur matsituationen fungerade och om barnet dreglade eller ej.

Resultaten av undersökningen blev:

<b>Mimik</b>	svår medf.	mild medf.	barnd.
4/37 hade normal mimik			4
8/37 hade lätt utslätad mimik		2	6
13/37 hade måttligt utslätad mimik	1	8	4
12/37 hade gravt utslätad mimik	9	3	

<b>Rörlighet</b>	svår medf	mild medf	barnd
Nedsatt läppmotorik	100 %	92 %	71 %
Nedsatt tungmotorik	60 %	23 %	36 %

#### **Talsvårigheter**

5/37	inga talsvårigheter
15/37	något otydligt tal
13/37	svårtförståeligt tal

3/37 mycket svårförståeligt tal

1/37 saknar tal

-De talsvårigheter det är fråga om i det här fallet är bl a att barnen ersätter läppljuden, har otydligt och nasalt tal. Språkutvecklingen är försenad. Kommunikationsmönstret präglas av långa monologer om kärt ämne samt god förmåga att lära sig utantill.

	svår medf	mild medf	barnd
Sugsvårigheter 69 %	100 %	83 %	36%
Ätsvårigheter 38 %	70 %	31 %	21%
Talsvårigheter 86 %	100 %	85 %	70 %
Dregling 35 %	70 %	31 %	14 %

-Slutsatserna när det gäller orofaciala problem hos barn med DM är att flertalet av barnen har sådana problem. Problemen är dessutom något vanligare och ofta mer uttalade hos barnen med medfödd DM jämfört med barn med den barndomsdebuterande formen. Barnen lär sig kompensera för sina munmotoriska funktionsnedsättningar. Effekten av tidigt insatt munmotorisk träning behöver utvärderas, sa Lotta Sjögren.

### **Motorik hos barn och ungdomar med DM**

Sjukgymnast Anna-Karin Kroksmark, Regionala Barn- och ungdomshabiliteringen, Drottning Silvias Barn- och Ungdomssjukhus, informerade om de resultat från studien som hade med motoriken att göra hos barn med DM.

-Att muskelfunktionen är påverkad vid DM är välkänt, men få studier har försökt att undersöka och mäta muskelstyrka och motorik hos barn med DM.

De undersökningsgrupper man använt i den här studien bestod av 42 barn med DM och 42 ålders- och könsmatchade barn i en kontrollgrupp.

Undersökningen inriktades på ledrörlighet, muskelstyrka och motorik.

**Ledrörligheten** undersöktes med vinkelmätare. Kontrakturer och skelettdeformiteter noterades i nacke, rygg, händer, fötter och höfter.

☒ fotdeformiteter, i form av korta hälsenor, spetsfötter, plattfothet och kraftigt nedsatt styrka i stortåsträckarmuskeln fanns hos 28/ 42 barn.

☒ ryggdeformiteter, exempelvis skolios, fanns hos 13/42 barn

-Kontrakturerena var vanligare vid undersökningstillfället än vid födseln. Särskilt fot- och ryggdeformiteter förefaller att öka med åldern.

### **Muskelstyrka**

☒ tio muskler i skuldra, arm, hand, höft, knä och fot undersöktes och mättes med myometer

☒ muskelstyrkan undersöktes hos barn med mild medfödd DM och barndoms DM och jämfördes med en kontrollgrupp

Resultaten av undersökningen när det gällde muskelstyrka visade

☒ att barn med DM är svagare än barn i kontrollgruppen i de flesta undersökta muskelgrupperna

☒ att det fanns en signifikant skillnad mellan barn med mild medfödd DM och barndomsformen av DM endast när det gäller de muskler som lyfter foten

☒ att några av barnen med barndomsformen av DM har normal muskelstyrka.

### **Motorik**

Undersökningen som gällde motorik innefattade många olika moment, bl a huvudlyft, sätta sig upp, sitta, rulla runt på golvet, resa sig upp från golvet, resa sig från sittande, stå, stå på tå, stå på ett ben, gå i trappa, mm

-Resultaten av denna del av undersökningen visade att få barn hade problem att gå, springa, resa sig upp från golvet eller att gå i trappa. De svåraste uppgifterna för barn med DM var att hoppa, att stå på hämlarna och att lyfta huvudet. Barn med DM hade lägre poäng vad gäller motoriken än kontrollgruppen och barn med svår medfödd DM hade den mest påverkade motoriken. Det finns också ett visst samband mellan motorik och antalet CTG-repetitioner.

Slutsatsen av undersökningen är att de flesta barn med DM lär sig gå och springa, men många av barnen har problem med nedsatt muskelstyrka, fotdeformiteter, koordinationsproblem och ett omoget rörelsemönster, vilket ofta påverkar motoriken.

-Muskulerna är påverkade hos barn med DM, men det finns en stor individuell variation när det gäller svårighetsgraden. På grund av risken för kontrakturer och andra skelettdeformiteter rekommenderas regelbunden uppföljning, sa Anna- Karin Kroksmark.

## Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen. Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa medicinsk och psykosocial expertis, säger förskollärare Marie-Louise Skoog, Ågrenska.

Utifrån den insamlade informationen bestäms det pedagogiska innehållet och barnens olika aktiviteter under familjevistelsen planeras.

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, det nya internationella handikappbegreppet. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Marie-Louise Skoog.

## Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade om vårdbidrag, lagar som berör alla människor, samt speciallagar som berör barn med

funktionshinder, exempelvis 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.

De lagstiftning som tidigare var en särslagstiftning för människor med sjukdomar och funktionshinder (Omsorgslagen) är ersatt av **lagar som gäller för alla**, exempelvis Skollagen, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen (som inte går att överklaga), Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring.

-Men därutöver finns LSS, Lagen om stöd och service till funktionshindrade, som är en ”pluslag” som kom 1994. (Se mer om denna lag längre fram i kapitlet).

**Landstingen** administrerar följande stöd och insatser (och de olika landstingen kan lägga upp det som de vill)

- ⌘ habiliteringen
- ⌘ psykiatriskt stöd (BUP)
- ⌘ hjälpmedel
- ⌘ hemsjukvårdsbidrag
- ⌘ sjukresor

Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel ”Information från försäkringskassan”.

Följande är sammanfattad information från kurator Mats Månssons föreläsning ”Samhällets stöd” hämtad från familjevistelsen om Neurofibromatos på Ågrenska i april 2003.

I början på 1980-talet kom en vändning och samhället övergick från att omyndigförklara personer med svåra funktionshinder till att börja betrakta dem som fullvärdiga medlemmar.

-Vi fick omsorgslagen 1986, den lag som åtta år senare utvidgades till LSS. LSS är en mycket bra lag där det finns stora möjligheter att individualisera olika hjälpinsatser. Det sägs att lagen är en rättighetslag, men jag anser att det snarare är en möjlighetslag. Tanken med lagen är att "den enskilde ska få möjlighet att leva som andra" (5§). Den målsättningen anser jag är lagens stora förtjänst, även om man kan diskutera vad det innebär att leva som andra, sa Mats Månsson.

Oavsett om barnet tillhör personkretsen som har rätt till insatser enligt LSS, eller ej, (se mer om LSS längre fram) bör föräldrar lära sig mer om olika lagars innehåll och om förhandlingsteknik.

-Om några 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 detta 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 luriga. 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.

När man anser sig veta vad lagen säger om personlig assistent i skolan begär man möte, elevvårdskonferens, med rektor, lärare, kurator och annan berörd personal som har makt att fatta beslut.

-Om inte den person som har rätten att fatta beslut i ärendet inte kan vara med, så är det bättre att vänta med mötet tills den personen kan närvara. Till det mötet sedan är det bra att med sig ett dagordningsförslag. Eftersom ni sällan är ute efter att ha trevligt på sådana här möten är det också viktigt att det utses en protokollförare, sa Mats Månsson.

Varje beslut om stöd och hjälp som fattas på mötet bör kopplas till en namngiven utförare, en person som ansvarar för att insatsen blir av.

-Man bör inte nöja sig med att skolan säger ”att de ska titta närmare på problemet, undersöka om det finns resurser mm och att man återkommer”. Kräv i sådana fall ett namn på personen som ska utreda frågan, samt datum och plats för ett nytt möte. Om skolans ledning bestämt sig för att avslå begäran ska ni kräva att de har med sig ett skriftligt avslagsbeslut så att ni kan överklaga. Det är inte alltför ovanligt att myndighetspersoner hänvisar till ”policybeslut” och det kan man bara göra muntligt. I ett skriftligt avslagsbeslut måste man ange vilken lag och vilken lagparagraf man stöder sitt beslut på.

LSS är till 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:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet
- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ 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 särskilda tjänstemän i kommunen (LSS-handläggare).

-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, sa Mats Månsson.

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".

## Information från försäkringskassan

Agneta Ljungwall-Bergstrand från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **merkostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (96 504 kr/år 2003), tre fjärdedels (72 372), halvt (48 252) och en fjärdedels (24 120). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

**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.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju 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** är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

**Tillfällig föräldrapenning** är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättningen kan utgå maximalt 120 dagar/ år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet, sa Agneta Ljungwall-Bergstrand.

## Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar  
e-post: [sos.order@special.lagerhus.se](mailto:sos.order@special.lagerhus.se)  
internetadress: [www.sos.se/smkh](http://www.sos.se/smkh)

artiklar ur Läkartidningen  
internetadress: [www.lakartidningen.se](http://www.lakartidningen.se)  
(här krävs prenumerationsnamn och nummer som  
biblioteken kan hjälpa till med)

OMIM- Online Mendelian Inheritance in Man  
internetadress:  
[www3.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM/searchomim.html](http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM/searchomim.html)

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en  
databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter  
internetadress: [www.nlm.nih.gov](http://www.nlm.nih.gov)

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Már Tulinius  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Barnläkare Britt-Marie Anderlid  
Karolinska sjukhuset  
171 76 Stockholm  
Tel: 08- 517 700 00

Professor Peter Harper  
University of Wales College of Medicine  
Heath Park  
Cardiff CF 14 4XN  
Storbritannien

Sjukgymnast Anna-Karin Kroksmark  
Regionala barn- och ungdomshabiliteringen  
Box 21062  
418 04 Göteborg  
Tel: 031- 50 27 70

Dr Christine de Smulders  
Academic Hospital Maastricht  
PO Box 1475  
NL-6201 BL Maastricht  
Nederländerna

Psykolog Diane Willekens  
University Hospital Gasthuisberg  
Herestraat 49  
B-3000 Leuven  
Belgien

Överläkare Håkan Forsberg  
Sunderby sjukhus  
971 80 Luleå  
Tel: 0921- 670 000

Övertandläkare Monika Engwall  
Pedodontikliniken  
Odontologen  
Medicinaregatan 12 A  
413 90 Göteborg  
Tel: 031- 773 10 00

Övertandläkare Catharina Hagberg  
logoped Lotta Sjögren  
Mun-H-Center  
Box 2046  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 750 92 00

Barnläkare Anne-Berit Ekström  
Nu-sjukvården NÄL  
461 85 Trollhättan  
Tel: 0520- 910 00

Förskollärare Marie-Louise Skoog  
socioonom Anna Lindfors  
sjuksköterska Ann-Marie Alwin  
Ågrenska  
Box 20 58  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 750 91 00

Kurator Mats Månsson  
Borgmästaregat 3 A  
441 50 Alingsås

Handläggare Agneta Ljungwall-Bergstrand  
Försäkringskassan  
405 02 Göteborg