



Kongenital muskeldystrofi/CMD

Nyhetsbrev 337

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. Minst lika viktigt är 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 tas omhand av vårt barnteam och får information som är anpassad efter deras åldrar. 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 granskat sammanfattningarna.

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

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



Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:

- Klinik vid kongenital muskeldystrofi**, Már Tulinius, professor, Pediatrik, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg
- Genetik vid kongenital muskeldystrofi**, Eva Holmberg, överläkare, Klinisk genetik, SU/Sahlgrenska
- Förändringar i muskel**, Anders Oldfors, professor, Avd för patologi, SU/Sahlgrenska, Göteborg
- Ryggdeformiteter vid kongenital muskeldystrofi**, Rune Hedlund, professor, Ortopedmottagningen, SU/Sahlgrenska, Göteborg
- Ortopediska aspekter**, Ragnar Jerre, överläkare, Barnortopeden, SU/Östra, Göteborg
- Sjukgymnastik och arbetsterapi**, Anna-Karin Kroksmark, sjukgymnast, med.dr., och Britt-Marie Eriksson, arbetsterapeut, Regionala barn- och ungdomshabiliteringen, Göteborg
- Funktioner i och kring munnen**, Åsa Mårtensson, tandläkare och Lotta Sjögreen, Mun-H-Center, Hovås
- Föräldrasituationen och syskonrollen**, Andreas Tallborn Dellve, sjuksköterska, verksamhetschef, Lyckans Backe, Vallda
- Fritid och aktivitet**, Marcus Berntsson, idrottspedagog och Ylva Stenholm, sjuksköterska, Ågrenska
- Erfarenheter från Ågrenskas barnverksamhet**, Astrid Emker, pedagog och Bodil Mollstedt, specialpedagog, Ågrenska
- Information från försäkringskassan**, Britt Åkerström, handläggare
- Samhällets stöd**, Anna Lindfors, socionom, Ågrenska

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, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet, SmågruppsCentrum. Hon informerade om deras verksamhet.

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

Innehållsförteckning

Följande föreläsare har medverkat till framställningen av detta nyhetsbrev:	2
Kort diagnosbeskrivning	4
Klinik vid kongenital muskeldystrofi	5
Genetik vid kongenital muskeldystrofi	9
Förändringar i muskel	12
Ryggdeformiteter vid kongenital muskeldystrofi	13
Ortopediska aspekter	15
Sjukgymnastik och arbetsterapi (uppdatering från 2002)	17
Funktioner i och kring munnen	21
Herman en livsnjutare bortom begränsningarna	23
Erfarenheter från Ågrenskas barnverksamhet	27
Fritid och Aktivitet i en korttidsgrupp på Ågrenska	29
Familjesituationen och syskonrollen	31
Samhällets övriga stöd (2007)	34
Information från Försäkringskassan	37
Länkar och Lästips	39
Adresser och telefonnummer till föreläsarna;	42

Kort diagnosbeskrivning

Kort sammanfattning av diagnosen, information som gått ut till barnteamet, föräldrar och personal på utbildningsdagarna.

Vad är Kongenital muskeldystrofi - CMD?

Kongenital muskeldystrofi är en ärftlig sjukdom som drabbar nyfödda barn och som kännetecknas av muskelsvaghet, muskelslapphet och förlamning. Symtomen upptäcks ibland redan vid födsel annars under det första levnadsåret. En del mödrar har till och med upplevt att barnet rört sig lite under senare delen av graviditeten.

CMD ingår i gruppen muskeldystrofier (fortskridande muskelsjukdomar) som är en stor grupp med olika former av muskelsjukdomar som har olika grad av progressivitet.

Orsak

Orsaker är bland annat mutationer i den gen (i kromosom 6) som ska sätta igång tillverkningen av den s.k. laminin a2 (merosin)-kedjan, ett protein som finns framför allt i muskler och nerver. Oavsett om sjukdomen orsakas av merosinbrist eller mutation på andra gener så beror CMD på mutationer i arvsmassan hos båda föräldrarna.

Kännetecknen

Kännetecknen är olika grad av muskelsvaghet, minskad muskelstyrka och nedsatt nervledningshastighet samt försenad grovmotorisk utveckling och felställningar i leder, framför allt höft, fot och rygg (skolios). Även andningssvårigheter förekommer. De flesta barn har en normal mental utveckling.

Förlopp

CMD kan inte botas men livskvaliteten kan förbättras och förloppet kan bromsas och symptomen på sjukdomen kan lindras om man följer barnets utveckling och sätter in rätt behandling vid rätt tillfälle.

Påverkan och behandling

Rörelse

Behandling för varje enskilt barn bör vara anpassat efter individen och den specifika diagnosundergrupp barnet tillhör. Den nedsatta muskelstyrkan leder till att musklerna snabbare blir trötta.

Sjukgymnastik med bland annat stretching och vattengympa ökar uthålligheten och gör det lättare att röra sig och använda de muskler man har på ett optimalt sätt. Träning för att stärka ryggen gör även att barnet har möjligt att kontrollera överkroppen och bli mer självständigt aktiv. Kontrakturer, vissa till och med medfödda, kan förbättras genom att man hjälper och lär barnet att ändra ställningar under dagens olika aktiviteter. En del barn får även genomgå operativa ingrepp för att stabilisera eller öka rörlighet. Rullstolar,

stårullstolar, ståskal, ”specialbabygym”, ortoser, kryckor mm är vanliga hjälpmedel.

Andning

Nedsatt muskelkraft i mellangärde, magmuskler och bröstmuskler påverkar förmågan att hosta och ökar därmed risken för lugninflammationer. Det är viktigt att föräldrar och kringpersonal instrueras i hur man hjälper barnet att göra sig av med segt slem. En del barn behöver andningshjälp i form av C-PAP/(ger positivt luftvägstryck under hela andningscykeln mm) eller till och med tracheostomi.

Att tugga och svälja

Barn med CMD har ofta ät- och sväljsvårigheter orsakade av i regel en kombination av muskelsvaghet i käkar och bettfel, ett problem som tyvärr kan öka med åren. Att äta blir därför en långsam procedur och man bör vara observant på om de får i sig tillräckligt med näring. Flera och mindre måltider under dagen kan underlätta. En del barn kan behöva få en Witzelfistel/katet genom buken direkt till magsäcken. Å andra sidan kan viktökning vara ett annat problem på grund av minskad fysisk aktivitet/rörlighet. I båda fallen kan även en dietist vara till hjälp.

Komplikationer

Medicinering

Man skall alltid vara försiktig med vilka mediciner man ger till personer med muskelsvaghet, då en del kan ha olyckliga biverkningar. Det kan vara bra att skaffa ett medicinkort med en lista på preparat som barnet bör vara försiktigt med.

Källa;

- Ågrenskas Nyhetsbrev 194 Kongenital muskeldystrofi/Jan Engström
- Sammanfattning av en avhandling 2006 om ett möjligt botemedel för CMD av Kinga Gawlik (forskare Lunds Universitet).
- RehabiliteringsCenter for Muskelvind/ www.rcfm.dk
- [National Center for Biotechnology Information/ Congenital Muscular Dystrophy Overview/](#)

Klinik vid kongenital muskeldystrofi

Mår Tulinius, professor, Pediatrik, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, informerade översiktligt om CMD.

Kongenital muskeldystrofi ingår i gruppen muskeldystrofier (fortskridande muskelsjukdomar) som är en stor grupp med olika former och grader av progressivitet och de flesta är ärftliga.

Med eller utan merosin

Vid den så kallade klassiska kongenitala muskeldystrofin saknas i 50 % av fallen, mer eller mindre, äggviteämnet laminin 2/merosin, i muskelfibrernas hölje. I övriga 50 % av fallen finns ingen brist på merosin.

Laminin 2/merosin, är ett viktigt ämne som bland annat behövs vid nybildning av muskelceller och som stabilisering av muskelcellernas hölje/membran. Laminin 2 är lokaliserad till basalmembranen i skelettmuskler, i perifera nerver, i hud och i moderkakan.

Kännetecknen för klassisk CMD med merosinbrist så kallade MDC1A är:

- Muskelsvaghet/hypotonus från nyföddhetsperioden – 6 mån
- Generell muskelsvaghet och muskelatrofi
- Uttalad försening av motorisk utveckling
- Flera kontrakturer/ledfelställningar och leddeformiteter
- Varierande andningssvårigheter/insufficiens -
uppfödningssvårigheter
- Normal mental/kognitiv utveckling hos de flesta
- Förändringar i hjärnans vitsubstans vid MR undersökning
- Hög koncentration av muskelenzymet kreatininkinas/CK i blodet
- Relativt stabilt tillstånd
- Hjärtat; vänsterkammarpåverkan kan förekomma
- Påverkan på motoriska nerver, och även sensoriska nerver

Andra CMD med normal mental/kognitiv utveckling

Detta är en heterogen grupp där undergruppen *Ullrich* är den näst vanligaste formen, tidigare kallad merosin positiv. Dessa barn har överrörliga leder i armar och ben/distalt och ledkontrakturer närmare bålén. De har även varierande motoriska svårigheter.

Hos barn med andra typer än klassisk CMD, exempelvis Fukuyama, Muscle-Eye-Brain Disease och Walker-Warburg, är muskelsjukdomen kombinerad med hjärnmissbildningar och utvecklingsstörning.

Muscle-Eye-Brain Disease, hos barn med denna diagnos ses följande symtom; muskelsvaghet från tidig ålder, uttalad försenad motorisk utveckling, svår utvecklingsstörning, ledkontrakturer och spasticitet, proximal muskelsvaghet, svår närsynthet med fortskridande synnedläggelse, högt serum-CK-koncentration. Sjukdomen har ofta ett svårartat förlopp.

Walker-Warburg Syndrome, hos barn med denna diagnos ses följande symtom; svåra ögon och extremitetskontrakturer vid födelsen, svår utvecklingsstörning med missbildningar av centrala nervsystemet/CNS, högt serum-CK-koncentration. Även denna form av sjukdomen har ofta ett svårartat förlopp.

Undersökningar för alla CMD diagnoserna

För att ställa diagnos på patienter med misstänkt kongenital muskeldystrofi behöver man ta del av sjukdomshistorien/anamnes och göra en klinisk undersökning. Även blodprover och då med tanke på eventuellt förhöjt serum-kreatinkinase/CK. Andra undersökningar är; elektromyografi/EMG som mäter muskelcellernas elektriska aktivitet och NCV som mäter nervledningshastighet, ultraljud av skellett-muskler, muskelbiopsi, mätning av muskelstyrka och motorisk funktion.

-Det är viktigt att sedan fortsätta att följa muskelfunktion, ledrörlighet och lungkapacitet för att ligga steget före och kunna ingripa innan det blir akuta problem. Även nattliga mätningar på andningen är av värde, för om man är svag i andningen så ventilerar man sig ofta dåligt nattetid.

-Sedan behöver det inte vara ett tecken på att muskelmassan försämrats när barnet växer, utan att den ökade längden påverkar förmågan att styra kroppen så kallad hävarmseffekten. Tyngre och längre med samma muskelmassa kan ge en något sämre funktion.

Symtom och Behandling

Idag finns det ett Vårdprogram som stöd och den behandling som kan bli aktuell är sjukgymnastik och arbetsterapi för att stimulera rörlighet och utnyttjande av muskelkraft och kontrakturbehandling samt ortopediska operationer. Men också andningshjälp, behandling av mat- och sväljproblem, ortopediska hjälpmedel och genetisk vägledning brukar vara viktiga delar. *Se mer om detta under särskilda kapitel.*

Lungfunktion och grad av symtom varierar

Svaga in- och utandningsmuskler och styvhet i bröstkorget med minskad rörlighet ger problem med att ventilerar lungorna ordentligt men även dålig hoststöt och sekretproblem. Även ryggradskrökning bakåt och åtsidan/kyfoskolios leder till minskad lungvolym/kapacitet. Många barn har också sväljningssvårigheter med risk för att sätta i fel strupe/aspiration

Nattlig hypoventilation ger morgontrötthet, huvudvärk, illamående, allmän trötthet, orolig sömn, tillväxtproblem. Dessa barn får också återkommande nedre luftvägsinfektioner och sura uppstötningar/gastroesofagal reflux.

Akuta infektionsproblem i andningsvägarna

Vid luftvägsinfektioner finns risk för otillräcklig andningskapacitet och det kan då vara av värde att använda andningshjälpmedel så kallad "non-invasiv ventilation" i form av BPAP/CPAP/VPAP, vilka bland annat ger positivt luftvägstryck under hela andningscykeln och gör att lungblåsorna (alveolerna) inte faller ihop under utandning.

CPAP = Continuous Positive Airway Pressure

BPAP = Bilevel Positive Airway Pressure, BilevelPAP är ett inregistrerat varumärke

– Dessutom bör man vara frikostig med antibiotika samt utökad sjukgymnastik – sekretmobilisering och andningsgymnastik. Många använder också rensugning av slem med hjälp av en Insufflator-exsufflator/hostmaskin

Upprepade andnings och infektionsproblem

Vid upprepade luftvägsinfektioner bör man kontrollera om barnet har nattlig nedsatt andningskapacitet och sura uppstötningar/gastroesofagal reflux. Det kan behövas förnyad och utökad Sjukgymnastbedömning – slemmobilisering/andningsgymnastik i olika former.

– Här tycker jag att man kan vara mer frikostig med förebyggande antibiotika och även pneumokockvaccination och årlig influensavaccin.

Kronisk andningssvikt

Vid ständigt återkommande problem så bör man överväga att använda CPAP-BPAP under längre period på dagar och nätter eller i vissa fall tracheostomi och respiratorbehandling. Regelbunden uppföljning av ventilationsbehandling var 3-6 mån gör också att man snabbare upptäcker risker och problem så att man hinner behandla i tid. Det kan även vara av värde att se över sittställning och hur mycket skoliosen påverkar andningskapaciteten samt om barnet får i sig tillräckligt med näring. Brist på näring påverkar infektionskänsligheten, läkningsprocessen och återhämtningen efter en infektion.

Individuellt anpassad medicinering med RNA-terapi

Hittills har behandlingen vid CMD endast varit symtomatisk det vill säga man behandlar för de symtom som uppstår. Men nu finns det forskning inom andra muskeldystrofiska sjukdomar som på sikt kan leda till en förbättring av själva sjukdomen.

Vid några nya studier i angränsande muskelsjukdomar har man genom RNA-terapi (påverkan på RNA-strängen) kunnat "korrigera" det genetiska felet, detta med hjälp av en injektion (av oligonucleotide) i muskelvävnad. Vid muskelbiopsier tagen fyra veckor efter injektionen kunde man se nytillkommet dystrofin i ett flertal av muskelfibrerna. Med denna typ av RNA-baserad behandling hoppas forskarna öppna möjligheter till en helt ny kategori av mediciner.

-Vid denna typ av behandling måste man veta mer precist vilken brist/defekt i arvsmassan patienten har för att kunna lyckas. Antagligen är det även så att behandlingen blir livslång och att det är viktigt att gå in med den så tidigt som möjligt.

(Om ni vill läsa mer om studierna gå in på ProSensa <http://prosensa.eu/>)

Sjukdom	Gen	Kromosom	Protein
Merosin brist	LAMA2	6q22	Merosin
Ullrich 1	Col 6A1	21q2	Collagen VI
Ullrich 2	Col 6A2	21q2	Collagen VI
Ullrich 3	Col 6A3	2q3	Collagen VI
Rigid spine	SEPN1	1p3	Selenoprotein
Walker-Warburg	POMT1	9q34	Protein-O-Mt
Muscle-Eye-Brain	POMGnT1	1p3	O-linked mannose beta 1,2-N-acetyl-Gat
Fukuyama	FCMD	9q3	Fukutin
CMD1D	LARGE	22q1	Glykosyltransferaselike protein
CMD1C	FKRP	19q13	Fukutinrelated protein
CMD med ITGA7 mutationer	ITGA7	12q13	Integrin alpha-7

Genetik vid kongenital muskeldystrofi

Introduktion

Ärftlighet är en av de viktigaste orsakerna till sjukdom. Mekanismerna kan variera, allt från avvikelser i kromosomernas antal eller utseende, till förändringar i genernas minsta byggstenar. Detta kan ge upphov till svåra sällsynta diagnoser. Genetiska faktorer är också en medverkande orsak till folksjukdomar. Under senare år har kunskaperna om genetiska orsaker till sjukdom ökat och denna kunskap börjar alltmer utnyttjas i sjukvården.

Eva Holmberg är överläkare på avdelningen för klinisk genetik, SU/Sahlgrenska Göteborg, hon förklarar övergripande de genetiska aspekterna vid CMD.

– Patienterna kommer till oss för genetisk vägledning via remiss. Ärftlighetsfrågor gäller inte bara patienten själv utan hela familjen.

Utifrån kunskap om sjukdomen, dess ärftlighet och utifrån eventuella resultat av genetiska test informeras familjen. Det skall ge personen/familjen så mycket kunskap och förståelse att de kan ta egna informerade beslut, säger Eva Holmberg.

I DNA-molekylen, som finns i varje cellkärna, finns all information som kroppens olika funktioner behöver för uppbyggnad eller ämnesomsättning. DNA-molekylen, som är en 2 meter lång dubbelspiral, delas upp i kromosomer, 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).

– I kromosomerna som består av DNA/deoxiribonukleinsyra finns våra arvsanlag, generna, som man idag uppskattar är ca 23 000 till antalet. Generna ligger som på ett pärlband på givna platser på kromosomerna. I dessa anlag kan mutationer uppstå, tillfälligt uppkomna förändringar, ungefär en mutation/miljon celledelningar. Dessa mutationer innebär en möjlighet för kroppen att ändra sig efter nya behov, men kan tyvärr också ge upphov till sjukdom beroende på var mutationen sitter. När en mutation har uppstått är den ärftlig till nästa generation, sa Eva Holmberg,

Blir det ett fel i de ”byggstenar” generna består av, det vill säga en mutation, bildas felaktiga protein vilket kan leda till sjukdom.

Genetik vid CMD

Kongenital muskeldystrofi kan delas in i icke syndromisk, det vill säga utan flera samtidigt uppträdande sjukdomstecken och syndromiska det vill säga de som har flera sjukdomstecken. Hos de med klassisk CMD (icke syndromatisk, se sid 6) har 50 % total merosinbrist/laminin 2 brist (se sid 6) och 22 % har delvis merosinbrist, övriga har okänd orsak. Så finns det syndromisk CMD, exempelvis; Fukuyama, Muscle-Eye-Brain Disease och Walker-Warburg (se sid 6).

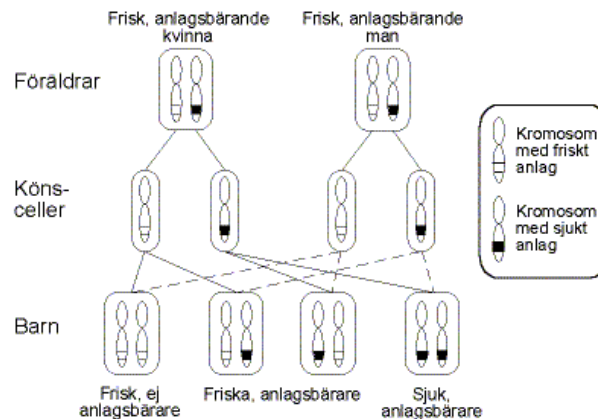
Laminin 2 och andra gener

– LAMA2 genen är lokaliserad till kromosom 6 (6q22-q23) och är en stor gen och det finns många olika mutationer identifierade men det finns ingen ”vanlig” mutation som många har. Andra former av CMD är orsakade av andra gener som sitter på andra kromosomer.

– Känner man till gendefekten hos en individ i släkten kan man relativt enkelt undersöka om andra släktmedlemmar har samma defekt. Intressant är att samma gendefekt kan ge olika svåra symptom hos olika individer. Detta kallas att sjukdomen har varierande expressivitet.

Recessiv ärftlighet

– Vid recessiv ärftlighet krävs det ett sjukt anlag från vardera föräldern för att ett barn ska få sjukdomen. Eftersom vardera föräldern har dubbel uppsättning anlag där ett är sjukt och ett friskt är risken för att få ett sjukt barn 25 % vid varje graviditet. Och 2/3 av de friska barnen som föräldrarna får är anlagsbärare.



Figur. Autosomalt recessiv nedärvning

Eftersom CMD med merosinbrist är en sjukdom med så kallad recessiv ärftlighet har en mutation i Laminin 2-genen uppstått någon gång i tidigare generationer i båda föräldrarnas släkter. Mutationen kan finnas i många led utan att någon har symtom. Det är först när två personer, som är bärare av samma anlag, möts som just deras barn kan få sjukdomen. Det är samma ärftlighet vid alla typer av CMD men där är det andra, ibland okända gener som förorsakar sjukdomen. Anlaget för CMD med merosinbrist bland befolkningen i allmänhet är sällsynt, ca 1/100 bär på detta anlag.

– Risken för ett friskt syskon (som har 2/3 risk att vara anlagsbärare) att träffa någon med samma anlag och därmed riskera att få ett sjukt barn, är mycket liten (1/600), säger Eva Holmberg.

Fosterdiagnostik

– Har man hittat båda mutationerna i LAMA2 genen på prov från person med sjukdomen i familjen, kan fosterdiagnostik göras med DNA analys på celler från moderkaksprov. Detta kan tas i graviditetsvecka 10+. Har mutation inte identifierats och det är en säker CMD med merosinbrist i familjen kan fosterdiagnostik göras så att man mäter förekomsten av laminin 2 med antikroppar i celler från moderkaksprovet. Detta kan kombineras med DNA analys med markörer som kan skilja på den ”friska” respektive ”sjuka” kromosom nr 6. Utredning för att se vilken metod som är möjlig att använda i den enskilda familjen måste göras i god tid innan graviditet.

– Har man känd mutation i släkten vid någon av de andra formerna av CMD är det möjligt att göra fosterdiagnostik även för dessa.

Förändringar i muskel

Professor Anders Oldfors, avdelningen för patologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerar närmare om förändringar i musklerna.

– På den avdelning jag arbetar på gör vi mikroskopiska analyser av vävnadsprover från exempelvis tumörer, totalt sett blir det cirka 1000 000 analyser/år. Även vid diagnostik av muskelsjukdomar kan man ha god hjälp av mikroskopisk analys av muskelvävnaden.

En muskel är uppbyggd av ett stort antal muskelfibrer/celler som är långa (kan vara upp till 10 cm) dessa muskelfibrer kan ha flera hundra cellkärnor, och de är packade buntvis.

-Varje fiber är inte mer än 5/100 mm i diameter och kan därför inte ses med blotta ögat, säger Anders Oldfors och visar mikroskopiska tvärsnitt av ett antal muskelfibrer tillsammans med blodkärl och nervgrenar.

Den motoriska enheten

Aktivitet i musklerna styrs av hjärnbarken som skickar signaler till musklerna via nervceller till nedre motorneuron i ryggmärgen, där det sker en omkoppling till nya perifera nervceller och vidare via utskott/synapser som har kontakt med muskelcellerna. Detta system kallas den motoriska enheten.

Det finns tre typer av muskelfibrer. En typ av fibrer/celler är långsamma och uthålliga, de innehåller mycket mitokondrier (små organeller i cellernas cytoplasma) och förbrukar mycket syre/energi. En annan typ är snabba, med dålig uthållighet och de samlar lätt mjölksyra. Den tredje typen är en mellanform.

-Muskelns sammansättning av olika fibertyper beror på muskelns uppgift. Till viss del är det möjligt att träna sig till den ena eller andra sammansättningen, men hur det ser ut beror till största delen på anlag.

Cellmembran/höljen avgränsar varje fiber mot omgivningen och muskelmembranet runt den enskilda fibern kallas sarkolemma. Inne i cellen finns trådar av protein som bildar långa kedjor som stabiliserar och håller formen på cellen samt skyddar den mot skador. Aktin (ett protein som tillsammans med proteinet myosin svarar för muskelkontraktionen) är ett ämne som är viktigt, Laminin, Sarcoglycan, Dystroglycan är andra. Hållfasthet i cellmembranet är viktigt men vid CMD fattas det delar av dessa proteiner.

De senaste tio åren har forskningen på området lett fram till att man idag kan identifiera och därmed också färga in ett stort antal proteiner, t ex dystrofin vid Duchennes muskeldystrofi och merosin vid CMD.

Laminin 2/merosin finns normalt på membranets yta, vill man se om det är merosinbrist så kan man med hjälp av antikroppar mot merosin färga in ett muskelprov och se om det finns, inte finns eller finns i begränsad utsträckning.

– Idag klarar vi av att identifiera vilket protein som saknas vid 50 % av alla muskeldystrofier, säger Anders Oldfors.

Är det fråga om merosinbrist, som vid CMD, så är det nästan alltid fråga om total brist, men i några fall är bristen partiell. En partiell brist kan vara sekundär, det vill säga något annat ämne som merosin fäster på saknas primärt.

Stamceller och makrofager

När det blir en skada på ett segment/del av muskeln, dör muskelcellerna i det segmentet och de så kallade stamcellerna som ligger i anknytning till muskeln börjar då dela på sig och smälter ihop med makrofagerna (makrofager eller ätareceller är en typ av vita blodkroppar som ingår i det ospecifika immunförsvaret) och bildar en ny muskelcell, det blir en så kallad reparation som pågår under några veckor. Detta händer normalt vid slag mot muskel eller aktiv sport.

– Vid CMD bli skadan kronisk på muskelfibrerna och ger större utsträckning upphov till inflammation, ärr-, bind- och fettväv som inte är lika elastisk som muskelfibrerna, reparationsfunktionen räcker helt enkelt inte till, säger Anders Oldfors.

Barn med CMD har ofta höga CK-värden vilket är ett tecken på muskelcellsskada

Fråga; Hur bra är det att träna med muskeldystrofi, för vid träning blir det ju normalt skador. Hur är det med stretching?

– Att ta ut rörligheten tror jag inte skadar muskelfibrerna för gör man inget så blir det kontrakturer och detta måste man motarbeta. När det gäller träning så är det svårt att svara på om gränsen går vid träningsverk eller långt innan, säger Már Tulinius.

Ryggdeformiteter vid kongenital muskeldystrofi

Rune Hedlund, professor, Ortopedmottagningen, SU/Sahlgrenska, Göteborg

– Flera av de muskulära dystrofiska sjukdomarna så som Duchennes, Beckers, Spinal muskulär atrofi och Kongenital muskulär dystrofi, liknar varandra när det gäller problem med ryggen och då framför allt med skolios (sned rygg, krökning av ryggraden i sidled, C- eller S-

formad och engagera både hals-, bröst- och ländryggen). Skoliosen kan debutera mycket tidigt, berättar Rune Hedlund.

Syfte med skoliosbehandling är att förebygga eller åtgärda deformationen av bålen och där igenom även förebygga den negativa andningspåverkan som en skolios kan ha på lungfunktionen och motoriken i bålmuskulaturen. Men syften är också att förbättra sitt- och armfunktionen.

Behandling av ryggdeformiteter

– Korsett eller operation är det enda som fungerar. Med en korsett kan man räta ut vinklar på 25-45°, genom operation mer än 45°. Detta är givetvis generella mått som måste sammanställas och värderas med andra symtom hos barnet.

Korsett är förstahands alternativet och används i princip både dag och natt. Men behandlingen bör vara mycket individualiserad. Det finns två former av korsetter dels stödkorsett och sedan korrigerande korsett. Med en korsett kan man fördröja en operation men den botar inte kröken, menar han.

Det finns många olika operationstekniker som Rune Hedlund visar röntgenbilder på och berättar om. Alla operationerna innebär att stag och/eller bentransplantat opereras in.

– Resultaten brukar bli bra trots stor kirurgi. En och annan blodpropp förekommer, det stora problemet är risken för lunginflammation hos dessa barn men det finns också uppstå trycksår. Det postoperativa förloppet brukar barnet klara av bra, så man skall inte skjuta på operationen tills barnet hunnit bli för dåligt i sin lungkapacitet. Den postoperativa vården med mobilisering och andningsgymnastik är omfattande och tar kraft och energi av både barnet och övriga familjen. Det går att operera barnet redan under första levnadsåret.

Växande stag en ny metod

– Det finns en ny operationsmetod med så kallade ”växande stag”, vilket ger en successiv utdragning av en krokig rygg. Stagen som opereras in ”jackas upp” två gånger per år, en operation (uppjackning) tar cirka 30 min. En stor fördel är att bröstkorgen kan utvecklas normalare. En negativ del däremot är att om man påbörjar denna typ av operationsbehandling vid, till exempel tre års ålder, så blir det många operationer innan man vuxit färdigt vid 12 års ålder. Barnen brukar klara dessa stora operationer och transplantat förvånansvärt bra och kan relativt snabbt åter börja leka och fortsätta att fungera normalt. Man kan till och med operera vid 1 års ålder, barn har en snabb läkförmåga och frisk vävnad.

Ortopediska aspekter

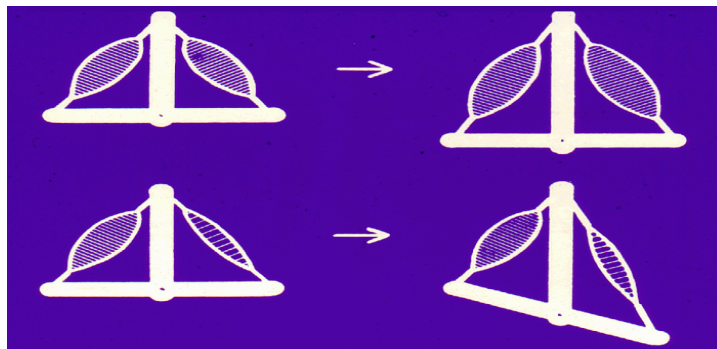
Ragnar Jerre är överläkare vid Barnortopeden på SU/Östra, Göteborg

– Barn med ovanliga sjukdomar har ofta multipla svårigheter och behöver därför alltid hjälp av flera specialister i team-samverkan. När det gäller barn med CMD så består ett lämpligt team av Habiliteringsläkare, Neuropediatriker, Tandläkare, Ortoped, Ortopedingenjör, Ortopedtekniker, Sjukgymnast och Arbetsterapeut, säger Ragnar Jerre.

Höft-, knä- och fotleder är de områden som ortopederna framför allt arbetar med när det gäller barn med CMD. Ortopedens uppgift är att motverka kontrakturer/felställningar, stabilisera leder och förhindra luxationer.

Muskulär balans

Barn med CMD har muskler som är ”svaga” och generellt inte riktigt i balans. Har man en muskelsjukdom så tänjer sig inte musklerna som hos friska barn under tillväxt. Den svaga muskeln får ge med sig för den starka. Detta resulterar i att lederna kan bli felställda.



Höftled

Höftens kulle går att röra i alla riktningar. Det är viktigt att kulan förblir rund, men det är inget problem för barn med CMD. Däremot så blir musklerna korta och de vill gärna drar ihop sig med risk för höftluxation/höftkulan glider ur led. Höftledsluxation leder ofta till smärta, ett försämrat stående och även sittande, därför bör dessa förhindras.

Vad gör man för att undvika luxationer?

– Sjukgymnastik, träning, framför allt stretching, är viktigt och här behöver barnet hjälp av både föräldrar och kringpersonal. Man kan också använda ortoser, en slags plastskena, som passivt tänjer den starka muskulaturen. Stå träning är bra för att stärka skelettet och även för välbefinnandet. Är musklerna så svaga att ett eget stående inte är möjligt så kan man använda ett ståskal, säger Ragnar Jerre.

– Ser vi trots konservativa åtgärder att höftleden håller på att glida ur led kan vi tillgripa operation. Den enklaste åtgärden är att dela de starka musklerna, det vill säga, de muskler som drar ihop benen och böjer höften. Ingreppet kallas adduktor-iliopsoastenotomi och efter ingreppet får barnet ha en så kallat A-gips (varje ben gipsas med en pinne mellan benen som håller isär benen) under 3 veckor, fortsätter han.

Den muskulära imbalansen kan också leda till att skelettet blir felställt, lårbenshalsens lutning i förhållande till lårbenet ökar. Man kan då göra en *variserad femurosteotomi*, det vill säga man tar ut en kilformad bit vid lårbenets övre del och fixerar benändarna till varandra med plattor och skruvar, ofta är även ledskålen för brant. Även detta kan åtgärdas operativt vid samma tillfälle. Efter operationen kan det vara påfrestande för barnet att ligga i A-gipset under de följande 6 veckorna.

– Det är rätt stora ingrepp, så det tål att överväga om man skall göra operationer eller ej. Tyvärr lyckas vi inte alltid, eller så tillåter inte barnets allmäntillstånd ett operativt ingrepp, så på vissa barn låter man barnets luxation vara kvar, säger Ragnar Jerre.

Knäled

Knäleden stabiliseras av framför allt korsband och ledband men även av muskulaturen. Antingen kan senorna på framsidan vara för starka eller på baksidan vilket gör att knäleden blir stel och oflexibel. En creutzskena kan förebygga kontrakturer i knäna.

– Det går att dela på olika muskler runt knäet för att räta ut leden. Barnet skall ju ha möjlighet att träna och stå och slippa stå med böjda knän.

Foten

– Den vanligaste orsaken när det gäller muskulär obalans i foten är spetsfot, det blir då svårt att hålla foten på plats. Förutom stretching finns här nattskenor att prova med för att räta upp foten. Det är viktigt att de trycker på lagom, man skall ha ett lite glapp. Däremot skall behandlingsskenor trycka maximalt och sitta på i max 30 min, säger Ragnar Jerre.

Det går även att operera en spetsfot och det finns flera alternativ som Ragnar Jerre berättar om och visar bilder på. Till 90 % användes *perkutan fraktionerad akillesseneförlängning*. Detta är ett relativt lätt ingrepp och barnet får ett underbensgips i efterförloppet. Annan fotfelställning kan vara att foten svänger inåt eller utåt, även detta kan behöva åtgärdas genom operation. Senorna kan flyttas på olika sett på foten, eller så kan man steloperera inne i foten med hjälp av bentransplantation av eget benmaterial. Det går också att ta bort en kil i foten, eller göra en total steloperation av hela foten.

Vad är flernivåkirurgi?

Istället för att göra flera ortopediska ingrepp under ett barns uppväxt så korrigeras både mjukdelar och skelett på samma gång, man gör alltså alla korrigeringarna vid samma tillfälle.

Hur är det med vibrationsstående?

– Vi vet ännu inte riktigt hur detta fungerar, men vi vet att det finns ett samband med stående och bentäthet, säger han.

Sjukgymnastik och arbetsterapi (uppdatering från 2002)

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 CMD.

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/neuromuskelärt 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.

– Den habilitering vi kan erbjuda våra patienter innefattar fyra olika kunskapsområden; det medicinska, det psykologiska, det sociala och det pedagogiska.

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”.

När det gäller CMD mer specifikt arbetar habiliteringen med följande områden: **muskelsvaghet, kontrakturer, ryggproblem, respiration och handfunktion.**

Muskelstyrka

– En fråga många föräldrar till barn med CMD 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.

Träningen hos de yngre barnen bör inriktas på att stimulera till aktivitet. Vattenlek och simträning är bra och rolig träning och detsamma gäller cykling. Vanlig lek är den bästa träningen för de yngre barnen. I övrigt behöver träningen inte vara så pretentiös. Normal aktivitet räcker långt.

Strama muskler kan bland annat bero på, muskelinbalans, inaktivitet eller ett speciellt rörelsemönster, där barnen utnyttjar bristande muskelstyrka bäst. Böjmuskeln är också oftast lite starkare än sträckmuskel och detta gör att man lättare utvecklar kontrakturer. Fett och bindväv som lagras in i muskulaturen kan också göra muskeln stram och stum.

– En del barn föds med stramhet i muskulaturen, vilket beror på att de inte rört sig på ett normalt sätt under fosterlivet. Hos de flesta barnen är orsaken till stramhet en kombination av nämnda faktorer.

Kontrakturer

I största möjliga utsträckning är det viktigt att undvika att stramhet och att kontrakturer uppstår.

– 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. Ibland kan ortopediska operationer vara enda sättet att förlänga korta senor och muskler. Handdortoser som används på natten kan fördröja kontrakturer i händerna.

Symmetriskt stående

Symetrisk stående fungerar som stretching och motverkar 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.

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 funktionell sittställningen bättre andning och matsmältning.

– Vi tittar på barnets sittställning i olika avseenden, t ex ryggens och bäckenets ställning, om axlarna är horisontella, huvudets position, om låren är parallella, fotställning, rörelseförmåga och räckvidd. Vi tittar också på stolens utformning, hur sits, ryggstöd, armstöd, nackstöd, fotplattor ser ut och hur joysticken är placerad om stolen är en rullstol.

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

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.

– Den finmotoriska förmågan är däremot 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. Få hjälp med vissa ”tråkigare” saker för att orka med att göra de roligare.

Andning

En del barn får problem från andningsvägarna;

- Dålig hoststöt
- Svaga andningsmuskler
- Styvhet i bröstkorgen
- Skolios - korsettbehandling
- För liten mängd luft och sekretproblem

Dålig hoststöt beror på att man är svag i de muskler som skall skjutsa på när man skall hosta ut. Men även svag andningsmuskulatur, styvhet i bröstkorgen påverkar detta. Skolios påverkar också och sammantaget begränsar detta hur mycket luft man kan ta in och att slemmet stannar kvar.

Sekretproblem med slemproppar i de små bronkerna innebär att lungvävnaden inte blir ventilerad bakom slemproppen. Svårigheter att hosta upp sekretet ökar risken för lunginflammation.

Behandling för luftvägarna

– Regelbundna vändningar nattetid är bra och vissa förespråkar **dränage**, det vill säga, att flytta slemmet med tyngdkraftens lag, om detta verkligen hjälper vet vi inte, men många upplever att de blir hjälpta.

Det finns motståndsandning med **PEP** (finns som PEP-mask, PEP-ventil med munstycke, vattenflaska med slang, s.k. slutna läppandning) tanken är att man skall flytta

slemmet utåt i bronkträdet. Även **CPAP**- en apparat som ger positivt luftvägstryck under hela andningscykeln och gör att lungblåsorna (alveolerna) inte faller ihop under utandning. Instruktioner om **hosthjälp**, ibland är det sittande eller liggande och ibland kan man behöva ge ett litet buktryck. Så finns det en **hostmaskin** den trycker in lite luft och suger ut slemmet.

– **Vibrationer** som var populärt tidigare är inget som man använder just nu, men det kanske kommer tillbaka. Hermans som är med på denna vistelse hans hostmaskin har tillexempel en ny vibrator.

ADL

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



Hög sandlåda underlättar leken

Att använda dator

Här kan man anpassa hur mycket som helst. Det finns; Barnmus, trackball eller rullboll. Minijoystick, glidepoint, huvudmus, ögonstyrning även skärmtangentbord - direktpeka eller scanna.

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

Funktioner i och kring munnen

Åsa Mårtensson, tandläkare och Lotta Sjögren, logoped Mun-H-Center, Hovås informerar om Mun-H-Center och om funktioner i och kring munnen.

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 stor kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrarna får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvårdfrågor, situationer, om barnets funktionshinder, om matsituationen och om dregling.

– När vi samlat information i vår databas om ett tiotal patienter, så sammanställer vi detta och det blir sedan tillgänglig 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.

Ät- och sväljsvårigheter

Barn med CMD har ofta ät- och sväljsvårigheter. Detta beror främst på försvagade muskler som ibland kan ge en svagare röst, rosslighet, göra det jobbigt att tugga och påverka sväljning.

– Många tycker att det är jobbigt att tugga och väljer därför bort sådant som är svårtuggat. Försvagade muskler i kombination med bettfel kan göra att det är svårt och tar lång tid att tugga maten. Kosten kan behöva anpassas så att måltiderna inte tar för lång tid och tar för mycket kraft. Barn med uttalade ätsvårigheter utreds via nutritions- eller dysfagiteam som finns på de större sjukhusen.

Det finns en tuggträningsapparat som heter TOYKIT, som Mun-H-Center varit med att utveckla. Det är ett redskap för tuggträning som gör träningen roligare genom att man får feedback från datorn.

– Det är bra att rörelseträna käkarna men det får göras med försiktighet. Det skall aldrig göra ont i käkmuskulaturen vid tuggning. Apparaten fungerar så att barnet biter på en ”tuggdyna” som har samma funktion som vänster musknapp. På så vis kan tuggrörelserna styra ett datorprogram. Man väljer datorprogram utifrån barnets

förmåga och intressen. TOYKIT kostar ca 10 000 SEK men kan ibland lånas via habiliteringen, ni kan höra med er hemkommun.

Ett enklare sätt att motionera tuggmusklerna är att använda Chewy Tubes (se bilden). Det är bra att träna minst en kvart om dagen kanske uppdelat på två gånger. Vi rekommenderar att all muskelträning görs i samråd med sjukgymnast som har kunskap om diagnosen.



Chewytubes

Tand och munvård

Barnen med CMD skall helst ha kontakt med barntandvårdsspecialist. Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att barnet slipper få hål i tänderna. Förutom vanlig tandundersökning bör tandläkaren även kontrollera; käkleder, tuggmuskulatur, och gapningsförmåga. Det är vanligt med bettfel till följd av muskelsvagheten.

-Innan barnets första besök hos tandvården så är det bra om man själv tar kontakt med den aktuella mottagningen och hör sig för om hur stor kunskap som finns där om barnets diagnos. Samt att man informerar om att barnet behöver extra lång tid vid besöken, på grund av sin diagnos. Och i de fall som det behövs så kan man också föreslå att tandläkaren kontaktar barnets behandlande läkare inför besöket, säger Åsa Mårtensson

Det är viktigt med en lugn och bra inskolning med täta besök gärna 2-3 ggr/år till en början. Tänderna kan behöva polering och för många är det bra med plastning av nya tänder med djupa fåror. 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.

Vid tandborstning kan det vara ansträngande att hålla munnen öppen. Det finns olika typer av hjälpmedel som kan underlätta. För små barn kan en Chewy tube vara lämpligt att använda och när barnet blir större ett bitstöd som på bilden nedan.



Bitstöd

Herman en livsnjutare bortom begränsningarna

Herman är idag 8 år och kommer till Ågrenskas familjevistelse med sin mamma Louise, pappa Jonas och lilla syster Hilma 6 år. I denna intervju är det Louise som berättar om deras liv och strategier.

Pojken är lite vissen

– Vi förstod redan på BB att Herman inte var helt frisk. Han var slapp och slö i kroppen och i sina rörelser. En doktor uttryckte det som att pojken är lite vissen och det var en ganska talande beskrivning.

Herman flyttades till neonatalavdelning och i utredningarna som påbörjats upptäcktes bland annat ett enzymvärde i blodet som var på tok förhöjt och var ett tecken på en muskelsjukdom.

– Att bara ett par dagar efter födelsen få reda på att Herman hade en muskelsjukdom kändes tungt. Jag kommer ihåg att vi grät mycket och var rädda för att inte få behålla honom, jag var spak och kraftlös i kroppen. Men på ett underligt sätt fick vi kraft att orka och livet fick hitta nya vägar.

Tidig diagnos en fördel

När Herman var tre månader gjordes en muskelbiopsi och diagnosen kongenital muskeldystrofi med total merosinbrist ställdes vid fem månaders ålder.

– Vi levde inte så länge i ovissheten, detta har haft betydelse för oss under våra år med Herman. Vi anser att det alltid är lättare och bättre att få veta och därefter försöka hitta ett sätt att förhålla sig till tillvaron på.

De hittade ganska snabbt ett liv i sin tillvaro som nyblivna föräldrar. Eftersom Herman var deras första barn rättade de in livet efter hans behov. Detta innebar att vardagen till stor del handlade om att hjälpa och tillgodose sonens behov i sin sjukdom. Först när lilla syster kom två år senare förstod Louise och Jonas hur annorlunda det var att vara

föräldrar till ett barn utan handikapp, utan utökat tillsyn och hjälpbehov.

– Något som varit viktigt för oss genom åren är att fokusera på vilka förmågor som Herman har och vad han kan och inte tvärtom. En viktig bit är då att Hermans handikapp sitter i rörelseförmågan och inte i hans intellekt. Vi har en god kommunikation och vet därmed att Herman mår bra och njuter av sitt liv. En gladare och mer positivt inställd människa får man leta efter.

Reaktioner och stöd

– Vi har haft tur och är lyckligt lottade. Vi har ett stort nätverk med två stora familjer och många vänner runt oss och reaktionerna vi fått har varit ”positiva”. Vi har inte mötts av något avståndstagande utan av mycket värme, stöd, öppenhet och hjälp.

Redan på neonatalavdelningen kopplades familjen till habiliteringen och fick god kontakt med läkare, sjukgymnast, arbetsterapeut och kuratorer. Vi blev uppbackade från start och fick hjälp med det vi behövde. De första åren hade vi samma personal runt oss vilket skapade en trygghet och stabilitet.

Hur upplever han själv sin diagnos?

Hur är det att leva med CMD när man är åtta år? Herman själv säger ”När man har en sjukdom kan man inte göra allt som andra kan, det är inte så roligt”. När Louise och Jonas pratar vidare med honom kommer de tillsammans fram till att alla får göra på sitt sätt och att man är bra på olika saker. Det viktiga i livet är att man har ett bra liv och får göra saker man tycker är roligt. Herman klagar mycket sällan över sitt handikapp, han är en livsnjutare och ser sällan på sina begränsningar utan snarare möjligheterna. Han är påhittig och driver föräldrar till att förverkliga de planer han har.

Många behandlingar och kontroller

Herman har fått genomgå en hel del behandlingar, operationer och kontroller genom åren.

Förutom muskelbiopsin när han var tre månader, så gjorde man vid tre års ålder en operation i lumsken för att förlänga muskler och öka utsträckning och rörelser och för att förhindra att höfterna skulle hoppa ur led. Efter den operationen fick han ha ett så kallat A-gips i fyra veckor.

– Vid sju-åttaårsålder gjordes en bronkoskopi vid två olika tillfällen, för att spola lungan som klibbat ihop och försöka blåsa upp lungan igen. Vid sju och ett halvt år, opererades en *Port-a-cat in under huden, dels för att underlätta vid penicillinbehandling och dels för att kunna ge näringsdropp vid lunginflammationer.

*En port-a-cat är dosa/port under huden som ligger i ett centralt kärl/en ven, för att underlätta vid intravenösa behandlingar. Oftast placerar man den strax nedanför nyckelbenet.

Herman har genom åren blivit mycket grundligt kontrollerad och undersökt, det har varit kontroller av; ögon, lungfunktion, ryggen, höfterna, tänderna, hjärtat med mera. Dessutom kommer han en gång om året till **Habiliteringen på Bräcke för en genomgång av; kroppen, rörlighet, längd, vikt, sittande, stående, mat, infektioner, mental utveckling och hälsa med mera.

**Habiliteringen på Bräcke, i Göteborg, är specialister inom barn- och ungdomshabilitering. De flesta som habiliteras där har flerfunktionsnedsättningar och andra svåra diagnoser. De är mellan förskoleåldern och upp till cirka 20 år. Målet är att öka barnets/ungdomens motoriska, psykologiska och sociala förmåga.

”Livet är skört, har vi fått lära oss”

Det är mycket som påverkar det dagliga livet när man lever med ett barn med en ovanlig diagnos och ett större omsorgsbehov än normalt. Louise lyfter fram hur speciellt det är att ständigt ha andra människor om kring sig som har deras familj som sin arbetsplats. Det är många parter som skall ha insyn i, tycka till om och påverka deras liv.

– Att inte kunna planera för framtiden och veta hur den kommer att bli är svårt. Hur framtiden blir vet ju förvisso ingen av oss, livet är ju inte givet och kan snabbt förändras, men Herman lever med ett större hot mot sig än vad vi som anses vara friska gör. Att livet är skört har vi fått lära oss och att det snabbt kan förändras och ta nya vändningar. Att ständigt vara på sin vakt och vara beredd att kämpa för Hermans rättigheter och hans bästa är givetvis något man vill, men det tar på krafterna.

När det gäller honom själv så tycker han ibland att det är jobbigt med de olika medicinerna som han behöver ta, främst olika penicillinsorterna som smakar illa. Även att behöva vara borta från roliga saker på grund av sjukhusbesök eller infektioner, känns förstärkt trist och gör vardagslivet sönderhackat, oförutsägbart och inte som för andra där livet har en jämnare och mer följsam lunk eller rusch.

Praktiska hjälpmedel och assistans

För att vardagen och livet skall fungera behöver Herman en hel del hjälpmedel. I den numera stora samlingen finns rullstolar av olika slag, manuell innestol, innerarbetsstol, permobil ute för alldagligt bruk och för terrängkörning. Stårullstol, anpassat bord, ståskal, fotskenor, korsett, hostmaskin, andningsventilator och mycket mer. Alla dessa hjälpmedel behöver successivt bytas ut, allt beroende på hur snabbt han växer i olika perioder, berättar Louise.

– När det gäller assistans så är vi kopplade till ett privat assistansbolag och har så varit sedan assistansen började då Herman var fem år. Det

har fungerat jättebra och vi är mycket nöjda. Men det var en process innan vi fick ett beslut med ett relevant antal timmar.

Herman går i en vanlig grundskola och han har assistenter både i skolan och hemma. I skolan delas tjänsten som elevassistent av ett par som är goda vänner till familjen.

– Det har fungerat jättebra. I hemmet är vi själva anställda som assistenter, jag på heltid och Jonas på deltid. Vi har också en extern assistent som jobbar med Herman på deltid hemma. Johanna, som hon heter, är en klippa och hoppar in när vi behöver få vara lediga eller då Herman skall på olika aktiviteter. Även på nätterna behövs vissa punktinsatser, vi som föräldrar sköter de flesta nätterna, men en natt i veckan kommer Johanna och sover hos Herman så att vi får sova en hel natt utan avbrott.

Smidighet underlättar

– Något som betyder mycket i alla kontakter vi har med personal och myndigheter är när det går smidigt. Att ha alla dessa kontakter är tidskrävande och ibland är de dessutom krävande och osmidiga. Vi har flera gånger mötts av översittande attityder, kylighet och oförstående. Sådant bemötande är svårt att behöva fördrå, vi har ju inte valt denna situation i totalt beroende!!!

– Men vi har också fått bra bemötande och utvecklat många goda relationer med kringpersonal genom åren och det har varit och är betydelsefullt. Självklart har vi träffat på många pärlor tillsammans med Herman. Vissa människor får man goda och djupa relationer till och andra stannar vid en mer professionell relation.

Vår livsfilosofi

Louise och Jonas har nog inte haft några stora och djupa svackor, de har försökt att göra och se det bästa i varje situation och försökt njuta av det goda som finns i det liv som de fått trots att det inte blev riktigt som de tänkt sig.

– Vår livsfilosofi har nog varit att njuta av det som går att njuta av, försöka leva här och nu och så långt det går förverkliga det vi vill och drömmer om. Livet är för kort för att sörja bort, vi vill få ut max av det liv som blev vårt och försöka njuta medan livet pågår.

– För oss har det varit viktigt att resa. Vi har flera gånger varit i Spanien, där våra föräldrar har en lägenhet. Att flyga med alla hjälpmedel och tillbehör som vi har i livet är spännande och arbetsamt. Dessa resor och upplevelser, som vi fått vara med om tillsammans som familj, har varit viktiga energikällor för resten av året. Att få miljöombyte, gå tunnklädd och bada varmt har varit skönt och något vi sett fram emot och njutit av både under och efter resan. Att ha klarat av att förverkliga dessa berikande resor har stärkt oss oerhört.

Livet idag och framtiden

Det sista året har varit arbetsamt eftersom Herman har haft flera infektioner som behövt behandlas på sjukhus. Han har ibland varit inlagd, tillsammans med mamma eller pappa, flera veckor i taget.

– Då frestar livet på. Då känner man tydligt av att vårt liv är annorlunda och skört. Tidigare år har vi inte behövt ha så täta sjukhusvistelser. Med dessa perioder i ryggsäcken njuter vi nu extra mycket av en helt vanlig vardag. Att få lämna barnen i skolan för att gå hem och dricka kaffe och vila sig eller att bara, utan avbrott, få ta tag i dagens bestyr känns just nu obeskrivligt värdefullt. Eller att få åka till jobbet en hel dag utan att behöva avbryta för att vabba/vårda sjukt barn, känns som lyx. Livet får andra värden än när allt går på räls. Man uppskattar det lilla i det stora, det där vardagliga som man annars kan vara riktigt trött på.

– Vi försöker inte leva med sikten så långt framåt i tiden utan vi försöker leva här och nu och göra det bästa av den dag vi har. Vi mår bäst av det och tar nog bättre vara på varandra och livet då, summerar Louise.

Erfarenheter från Ågrenskas barnverksamhet

Erfarenheter från Ågrenskas barnverksamhet

Astrid Emker, pedagog Ågrenska berättar hur de förbereder aktiviteter och vilostunder inför varje familjevistelse.

Några veckor innan varje vistelse går barnteamet igenom den medicinska information som finns, ser tillbaka på teamets egen erfarenhet av diagnosen och kontakter varje familj och förskola/skola för att samla kunskap om de behov som finns generellt och för varje individ.

Sedan lägger de upp ett program som både utgår från generell specialpedagogik men också är anpassat efter den specifika diagnosen och barnen. Målet är att barnen skall bli så delaktiga som möjligt.

– För era barn har vi tänkt på att anpassa tiden efter barnens behov vid till exempel matsituationen. Att det under dagen ges tillfälle att sträcka ut sig och vila, t ex muskelrelax. Och i samråd med er föräldrarna har vi planerat för hur vi skall använda individuella hjälpmedel i aktiviteterna under dagen och ge möjlighet till individuella sjukgymnastikprogram. Vi försöker varva lugna och mer fysiskt krävande aktiviteter under dagen så att den fysiska orken räcker hela dagen.

Exempel på lekar som stärker självkänslan

– Utifrån sagor/litteratur/film/dockor pratar vi tillsammans och får bekräftelse på olika känslor.

Diagnosbarnen och syskonen tar del av andras erfarenheter och upplevelser och kan identifiera sig med dessa. Vi gör samarbetsövningar och gemensamma lekar där var och en deltar på sina egna villkor. Allt detta leder till en positiv förstärkning.

Några av veckans lekar

– På morgonen börjar vi med en gemensam samling där vi spelar och sjunger om vilka vi är.

Här får barnen träna i att få stå i centrum.

- Att anpassa den kraft man har i sina händer är viktigt och på en ”dagstavla” av filt, med små aktivitetskort i plast på kardborrband, planeras dagen tillsammans med barnen som lätt kan sätta dit och ta bort korten.
- Självvrättande spel med olika svårhetsgrad finna att köpa genom www.serholt.com. De kan handla om historia, rymden mm anpassat efter barnens ålder.
- Känslord skrivna på plastkort som man drar med ett metspö, hjälper barnen att samtala kring känslor och etik.
- Ida och Harry dockor med samma hjälpmedel som barnen, denna vecka har Ida ett ståskal och Harry ortoser
- Den lilla gosiga Kalle Kanin är känslosamlaren som bor i en gammal resväska. Han är så blyg och rädd i början när han lär känna barnen, så att barnen glömmer bort sin egen blyghet och rädsla och hjälper honom på traven. Snart lockar han fram hemlisar och tankar i samtal med dem.
- Att göra sagor och berättelser. Här har man gjort en saga som väver in massage/stretching av olika kroppsdelar på ett lekfullt sätt. Allt för att ta bort tråkiga moment och ersätta dem med någon nyttig rolighet. Barnen ökar också sin kroppskännetdom med dessa sagor.
- Walkie-Talkie lek för de lite större barnen. En kurragömmalek där man jobbar i två lag. Man får tre ledtrådar som man lämnar vartefter i walkie-talkien, dessa skall hjälpa det andra laget att lista ut vart man befinner sig.

– Mycket går ut på att locka barnen till funderingar och att fånga upp de tankar som finns där. Vad som kommer fram beror givetvis på vad vi som vuxna tål och orkar med att barnen frågar om. Det är viktigt att

barnen känner en tillåtande atmosfär för sina tankar och att vi som vuxna möter detta med största respekt.

Fritid och Aktivitet i en korttidsgrupp på Ågrenska

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. Många i gruppen har varit med sedan de var små, så de känner varandra väl.

-Vi strävar efter kontinuitet både bland personalen och bland ungdomarna. Personalen som jobbar är mellan 18 och 30 år och de flesta studerar vid sidan om, i vår grupp är det övervikt mot vårdrörelsen 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 och umgås med sina kompisar med bättre förutsättningar 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.
- **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 permobilerna som hjälp. Såklart beroende på väder.
- **Hinderbana/permobilrace** → Vi och ungdomarna utformar banorna tillsammans med koner, terräng med mera. Med eller utan tidtagning.
- **Sällskapsspel/Tv-spel** → social aktivitet. Kan delta på lika villkor som alla andra. Kan behöva hjälpmedel ex korthållare.
- **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.

Familjesituationen och syskonrollen

Andreas Tallborn, verksamhetschef, sjuksköterska, Lyckans backe Vallda.

-Det finns kraft i ordet syskonskap. Syskonskap rustar oss för socialt umgänge i livet även utanför familjen. Ett syskon är en motbild och någon att mäta de egna förmågorna gentemot. Att få ett syskon med funktionsnedsättning innebär att detta blir annorlunda, man kan inte mäta sig med varandra på lika villkor, säger Andreas Tallborn.

Andreas har under många år jobbat med och forskat kring hur det är att vara syskon till någon med funktionsnedsättningar. Och hur speciella den omvärld är som de lever i.

- Under våra studier har vi fått många och ganska lika frågor från syskonen oavsett deras syskons diagnoser. Alla tycker det är viktigt att få prata om sitt syskonskap och det dilemma som det innebär. Och det vi sett är att barnen/ungdomarna ofta har stora kunskapsluckor om sitt syskons diagnos. Föräldrarna förmedlar inte alltid det som barnen behöver och vill få veta och de sällar för mycket i informationen.

Den längsta relationen

Syskonskap kan bli den längsta relationen i familjen. Den har betydelse för utveckling av de sociala förmågorna, är en källa för socialt stöd och har stor betydelse för självkänsla och identitet. Alltifrån den ständiga konkurrensen om föräldrarnas gunst till de små sakerna som "vem som får mest i saftglaset" ger känslan av

samhörighet med sitt syskon. Framför allt situationer när föräldrarna inte är med, är betydelsefulla. Och syskon har koll på varandra även på håll i skolan, det ger trygghet.

När de upptäcker att deras syskon inte har samma möjligheter blir det ibland svårt att balansera förhållandet mellan hänsynstagande till ett syskon som inte kan tävla på samma villkor, ens egna behov och att få sin syster eller bror att må bra.

Många förhållanden spelar in

Ålder, utvecklingsfas och individuella förhållanden hos syskonen spelar stor roll.

Även funktionsnedsättningens uttryck, det verkar vara lättare att ha ett syskon där funktionsnedsättningen syns exempelvis när man är rullstolsburen, eller har en välkänd diagnos där omgivningen redan har kunskap om det, som vid Downs Syndrom.

Föräldrarnas välbefinnande med sig själva och varandra spelar också roll, lika så familjens sätt att hantera situationen samt den sociala miljön familjen befinner sig i. Om föräldrarna dessutom har koll på läget då känner syskonet att de kan slappna av, säger han.

Syskonens dilemma i familjen.

-Till en början ställde vi frågan ”vad ser ni för problem med att ha ett syskon som...” ända till det en dag var en tjej som sa ”detta är inget problem utan ett dilemma där det inte finns någon löning utan det gäller att gilla läget” alltså hitta ett sätt att hantera det på.

Tankar som kommit fram, vissa upplevs jobbiga andra känns viktiga;

- Att bli sedd, ta eller få plats och tid är viktigt.
- Att ha lite underordnad roll på grund av snedfördelning av uppmärksamheten är lätt att förstå intellektuellt, men känns ändå jobbigt. Man får jobba på att hitta känslan av att det ändå är ok.
- Viktigt att föräldrarna bjuder in syskonet i nya händelser och eventuella problem. Detta underlättar för syskonet så att det kan hjälpa till bättre och ger en känsla av delaktighet. Men det är också skönt att ibland slippa hjälpa sitt syskon.
- Att bli uppskattad i det man gör även om det är lite, att någon ser att man försöker dra sitt stå till stacken.
- Att förstå vad som händer och att bli förstådd.
- Att få vara ett barn ibland, man måste så tidigt förstå ganska mycket man blir vuxen i förtid och förväntas alltid vara förnuftig. ”När farmor och farfar passar oss måste jag som storasyskon berätta hur allt ligger till, ta mamma och pappas roll.”
- Att ha integritet, ha sina saker ifred och få vara ifred. Det är svårt att inte alltid ge efter för sina syskon efter som de ju har det svårt.

- Att ha kompisar hemma kan vara kluvet, kanske man får frågor som man inte kan förklara. Barnen vill ju vara lojala och kunna berätta korrekt. Ibland är det svårt att veta vad man får berätta och vad man inte bör tala med andra om.
- Att kunna prata om funktionsnedsättningen och våga fråga saker som ”kommer jag få ett barn med detta?”.
- Det är viktigt att även ha någon att vända sig till om man har frågor som man tycker är svåra att ställa till sina föräldrar.

Skam och skuld känslor;

”Varför fick mitt syskon just detta och inte jag”, man känner skam och orättvisa. Och blir allt för involverad i andras känsloliv, man blir ett språkrör för hela familjen. Barnen har dock oftast koll på hur man skall hantera detta.

Stödjande villkor och välbefinnande

- Rättvisa och förklaring till orättvisa är viktigt, ”Vi kan inte gå på Liseberg för det är för varmt idag för stora syster”. Det hjälper upp orättvisan. Det kan också vara bra att tvingas till delaktighet, ”Mamma och pappa litar på mig jag är duktig”.

Andra tänkvärda kommentarer är ”Pappa och mamma strävar hela tiden efter att allt skall vara som hos alla andra. Men det är skitsnack, det kommer aldrig att bli så, det kommer alltid att vara annorlunda hemma hos oss, men det är ok”.

-I vårt forskningsmaterial kunde vi se tre större grupper för hur man hanterar dilemman av krav, bekymmer och omsorg, säger Andreas Tallborn.

Han förklara att det måste råda en balans mellan dessa tre grupper; egenomsorgen, familjeomsorgen och syskonomsorgen. Egenomsorgen växer när man bli mer självständighet, familjeomsorgen blir en tvåvägskommunikation med positiva förtecken om man får mer förståelse och syskonomsorgen kan bäst vårdas om man bara emellanåt får axla ansvaret.

Ibland måste syskonet kunna se att ”detta är inte mitt problem” det är någon annans. För de som hela tiden försöker se allt ur allas perspektiv blir det ganska stressigt även om det ger kunskap om de övriga familjemedlemmarnas behov. Det gäller axla lagom mycket ansvar och stötta lagom mycket och att inte byta plats med föräldrarna.

- Det verkar som att om man tidigt och kontinuerligt får kunskap, kan man lättare bilda sig en helhetsbild av hur allt ligger och får då bättre redskap för att balansera sitt liv mellan de tre omsorgsbehoven och en möjlighet att välja var ens insatts krävs.

Kunskap viktig

Kunskap ger makt och botar maktlöshet, ger bättre självkänsla och redskap att hantera olika situationer med. Saknar man däremot kunskap skapar man sig en bild som ofta är värre och mer destruktiv än den som är sann. Det är till exempel bra att barnen får träffa syskonets läkare och får följa med på undersökningar och behandlingar. Kunskap ger möjlighet att se syskonet bakom diagnosen.

- Ge upprepad information efter barnets utvecklingsnivå, även små barn behöver få veta. Och ge information som håller ett tag. Många syskon söker kunskap via nätet men Internet är inte alltid bra, allt som finns där är inte ämnat för små syskon, kolla vad de vet, uppmanar Andreas Tallborn.

Syskonsamtal

-Det finns 50 miljoner barn som har syskon som har funktionsnedsättningar, så det är egentligen inget ovanligt. Men det vi har sett är att syskonsamtal i grupp ändå är jätte viktigt. Här kan man få ta upp det som man aldrig skulle göra någon annanstans, dela erfarenheter och göra reflektioner. Se nya lösningar. Här hör tankar om bland annat orättvisa, skuld och sorg hemma, här tas det väl omhand och se med respekt. I syskongruppsamtalen får man en välbehövlig bekräftelse och förståelse för de dilemman man lever i.

Positiva förebilder

- Vi har sett att 60 % av de syskon som vi träffat i årskurs 9 skriver sitt specialarbete om sitt syskons diagnos. Det säger en hel del om deras engagemang och kunskapstörst. I studier gjorda i USA har man sett att ungdomar som har syskon med funktionsnedsättningar får en erfarenhet och ett perspektiv på livet som gör dem smidiga och flexibla och att de lättare får anställning och även har lättare för att studera.

Samhällets övriga stöd (2007)

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, se 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.

Sammanfattningen om "Samhällets övriga stöd" är skriven av Jan Engström, redaktör Ågrenska.

Information från Försäkringskassan

Britt Åkerström, handläggare, Försäkringskassan 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 handikappersättning 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.

Personligassistans 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. de 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 de 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

Länkar och Lästips

Rarelink

En nordisk länksamling för ovanliga diagnoser. Rarelink är en informationskälla för både personer med funktionshinder och professionella.

Direktlänk; <http://www.rarelink.se/diagnosedetail.jsp?diagnoseId=339>

Länk till startsidan; www.rarelink.se

Socialstyrelsens databas om ovanliga diagnoser innehåller över 230 diagnoser. Med ovanliga diagnoser avses ovanliga sjukdomar/skador som leder till omfattande funktionshinder och som finns hos högst 100 personer per miljon invånare. Där ibland CMD.

Direktlänk;

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kongenitalamuskeldystrofier>

Länk till startsidan klicka på;

<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser>

GenSvar är en informationsdatabas som vänder sig till sjukvården och allmänheten, och som syftar till att förmedla information om genetiska sjukdomar.

GenSvar drivs av Kliniskt genetiska avdelningen vid Karolinska Universitetssjukhuset med hjälp av egna och andra svenska experter inom området.

Om svaret på specifika frågor inte går att finna med hjälp av GenSvar finns möjlighet för personal inom hälso- och sjukvården att ställa frågor som besvaras av expertgruppen.

Länk till startsidan; <http://www.gensvar.se/>

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.

Länk till startsidan; www.mun-h-center.se

Ny blogg av föräldern Eva Klevås på CMD-vistelsen;

<http://kongenitalmuskeldystrofi.blogspot.com/>

”Denna blogg är tillägnad min älskade dotter och alla andra barn som har sjukdomen kongenital muskeldystrofi med merosinbrist. Min förhoppning är att den ska bli ett forum för de personer som har sjukdomen och en möjlighet att utbyta erfarenheter”

Docent Durbeej-Hjalt, Madeleine Univ./Institution: Lunds universitet - Institutionen för experimentell medicinsk vetenskap, har ansökt hos Vetenskapsrådet för ett projekt/Projektitel: Lamininer och Cib2 i kongenital muskeldystrofi. Ansökan se länk;

<http://vrproj.vr.se/detail.asp?arendeid=61482>

”Sammanfattningsvis kan våra resultat på sikt leda till möjlig behandling mot kongenital muskeldystrofi. Vi hoppas även att vår forskning ska kunna klargöra sjukdomsmekanismerna bakom kongenital muskeldystrofi och att denna kunskap ska appliceras för att finna botemedel mot kongenital muskeldystrofi (och även mot andra muskeldystrofier) och de deformiteter som uppstår i samband med brist på laminin alpha2 kedjan.”

Kinga Gawlik i ämnet cell- och molekylärbiologi, disputation 2006. Jobbar på samma institution som Madeleine ovan. Hon har gjort sin avhandling inom ämnet; Avhandlingens titel: Laminins and Congenital Muscular Dystrophy - From A Mouse Model to Gene Therapy of Laminin alpha2 Chain Deficiency? Länk till Lunds Universitet;

[http://www.med.lu.se/plain/kalendarium/061209_gawlik/\(year\)/2006/\(month\)/12/\(csort\)/disp](http://www.med.lu.se/plain/kalendarium/061209_gawlik/(year)/2006/(month)/12/(csort)/disp)

MDC1A (medical condition): A rare group of diseases characterized mainly by reduced muscle tone and muscle weakness in the arms, legs and trunk. Symptoms start at birth or soon after.

<http://www.wrongdiagnosis.com/medical/mdc1a.htm>

Föreningar;

TREAT-NMD is a network for people with neuromuscular diseases and professionals working in the field. It aims to advance diagnosis and care and develop new treatments for the benefit of patients and families, working closely with scientists, healthcare professionals, the pharmaceutical industry and patient groups around the world.

<http://www.treat-nmd.eu/home.php>

RBU; Riksförbund med lokala förgreningar. Anordnar familjeläger, hyr ut stugor. Råd, stöd och gemenskap från föräldrar i samma situation. Ej diagnosspecifikt. www.rbu.se

Unga RBU: are; är ett förbund för unga funktionshindrade. Strävar efter ett jämlikt och rättvist samhälle där alla funktionshindrade är integrerade. www.ungarbu-are.se

Utopia; Träffpunkt för ungdomar med och utan funktionsnedsättning med fokus på kultur. Jobbar mycket med att det inte finns några vi och dom utan att vi är alla lika. Anordnar kurser i ex att dj: a, rullstolsdans och teater.

Öppnades i november 2008 och en förstudie har startats, som har fått stöd av Allmänna Arvsfonden och Kulturrådet. Citat från hemsidan; ”Nu pågår metodutveckling - hur dansar man street i rullstol? Vilken utrustning behövs för att jobba som dj om rörligheten är lite begränsad, eller synen? Vilka bestick behövs i det blivande fiket för att alla skall kunna käka där? Hur kan man jobba med en integrerad teatergrupp?”

Har som mål att bli en mötesplats för alla ungdomar i Göteborg som är intresserade av kultur i olika former. www.kulturungdom.se eller klicka på;

http://www.kulturungdom.se/index.php?option=com_content&view=article&id=168&Itemid=322

Göteborgs Open; Tävlingar med barn/ungdomar med funktionsnedsättning från hela Sverige och Norge. Under en helg med tillhörande Disco. Tävlingar i Boccia, permobil/rullstolslopp, pingis med mera. En stor happening och mötesplats för våra ungdomar. Se www.ghif.se

DART, erbjuder utredning, utbildning och utveckling kring kommunikation och datorbaserade hjälpmedel för barn, ungdomar och

vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och personal
www.dart-gbg.org

Adresser och telefonnummer till föreläsarna;

Professor Anders Oldfors, Avd för patologi, SU/Sahlgrenska
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031 - 342 10 00

Professor Rune Hedlund, Ortopedmottagningen, SU/Sahlgrenska
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031 - 342 10 00

Professor Már Tulinius, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Ragnar Jerre, Barnortopeden, 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

Tandsköterska/koordinator Pia Dornérus, Övertandläkare Åsa
Mårtensson, Logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Ågrenska
Box 2046, 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Verksamhetschef, sjuksköterska, Andreas Tallborn Dellve
www.lyckansbacke.se

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

Utredare Britt Åkerström, Funktionshinder, Försäkringskassan, 405 12
GÖTEBORG

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

Idrottspedagog Marcus Berntsson, sjuksköterska Ylva Stenholm,
sjuksköterska, Barnteamet, Ågrenska
Box 2058. 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Verksamhetschef Orica Lundgren, Socionom Anna Lindfors,
Specialpedagog AnnCatrin Røjvik, Familjeverksamheten Ågrenska
Box 2058. 436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00