



Limb-Girdle muskeldystrofi

Nyhetsbrev 280

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Limb-Girdle muskeldystrofi. En familjevistelse med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2006.

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 nyhetsbrev 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 nyhetsbrev även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: Docent/överläkare **Már Tulinius**, Göteborg, professor **Anders Oldfors**, Göteborg, specialistläkare **Margareta Smith**, Göteborg, docent/överläkare **Daniel Holmgren**, Göteborg, överläkare **Ann-Charlott Söderpalm**, Göteborg, sjuugymnast/med.dr **Anna-Karin Kroksmark**, Göteborg, arbetsterapeut **Britt-Marie Eriksson**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn Dellve**, Göteborg, övertandläkare **Åsa Mårtensson**, Göteborg, logoped **Åsa Mogren**, Göteborg, föreningsrepresentant **Ann-Britt Trebuchet**, handläggare **Britt Åkerström**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, Göteborg

Innehållsförteckning

Limb-Girdle muskeldystrofier, genetik	3
Linus har Limb-Girdle muskeldystrofi	4
Limb-Girdle muskeldystrofier, historik, klassificering	5
Linus får diagnosen Limb-Girdle muskeldystrofi	6
Muskeldystrofier	6
Andningsbesvär	8
Linus börjar skolan	10
Hjärtat	11
Ortopedi	12
Sjukgymnastik	14
Arbetsterapi	16
Funktioner i och kring munnen	17
Linus idag	19
Familjesituationen, syskonrollen	20
Information från Ågrenskas barnteam	24
Samhällets stöd	24
Information från försäkringskassan	27
Föreningsinformation från RBU	28
Här kan man få mer information	29
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	30

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
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Limb-Girdle muskeldystrofier, genetik

Överläkare Már Tulinius, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus och professor Anders Oldfors, SU/ Sahlgrenska, Göteborg, informerade om klinik vid Limb-Girdle muskeldystrofier (i fortsättningen förkortat LGMD).

Már Tulinius inledde med en kort information om **genetiken** (ärftligheten) vid LGMD.

-Arvsmassan, som finns i alla cellkärnor, är uppbyggd av 23 par kromosomer, där den ena kromosomen kommer från pappan och den andra från mamman. I varje kromosom finns en ofantlig mängd information som används för uppbyggnad och funktion av kroppens alla delar och organ. Informationen består av fyra stycken s k baser som byggs upp i olika kombinationer, läses av, och i en komplicerad process tillverkar alla olika äggviteämnen/proteiner som kroppen behöver, sa Már Tulinius.

Förändringar i arvsanlagen/generna leder ibland till ett felaktigt äggviteämne och därmed en felaktig funktion eller uppbyggnad på en eller flera ställen i kroppen.

Det finns tre typer av ärftlighet. Ärftligheten kan vara **dominant, icke könsbunden**, d v s felet sitter inte i könskromosomerna utan i någon av de andra kromosomerna. Mamman eller pappan har då sjukdomen, men den kan ha uttryckts väldigt mildt.

-Det räcker i sådana fall att barnet ärver en förändrad kromosom från den ena föräldern för att själv bli sjuk och den risken är 50% vid varje graviditet. En förändring/mutation i arvsanlagen kan också uppstå spontant och därefter bli ärftlig

Ärftligheten kan vara **recessiv, icke könsbunden**, vilket är vanligast vid LGMD.

-Båda föräldrarna måste i det här fallet bära på det sjuka anlaget för att deras barn ska få sjukdomen eller syndromet. Risken för att barnet ska bli sjukt är i så fall 25 % vid varje graviditet, risken att barnet blir anlagsbärare är 50 % och möjligheten att barnet varken blir sjukt eller blir anlagsbärare är 25 % vid varje graviditet.

Den tredje typen av ärftlighet, **könsbunden ärftlighet**, är inte aktuell vid LGMD.

-Recessiv nedärvning av ett felaktigt anlag, som är vanligast vid LGMD, leder ofta till brist på ett särskilt ämne. Dominant nedärvning leder ofta till att det bildas ett, för cellen, giftigt ämne.

Anders Oldfors informerade därefter om **vad som händer i muskulaturen när ett ämne saknas.**

-Varje muskel består av ett stort antal muskelfibrer, tunna trådar (0,05 mm tjocka och upp till 10 cm långa) där varje tråd är en cell med flera cellkärnor. Tar man en muskelbiopsi, en ytterst liten bit av muskeln kan man, i ett tvärsnitt i mikroskop, se muskelfibrerna med sina cellkärnor. Det finns egentligen inga mellanrum mellan fibrerna mer än vad som krävs för de tunna blodkärl som finns där, sa Anders Oldfors.

Vi en muskeldystrofi drabbas segment av fibrerna av celldöd, s k nekros.

-En viss nybildning av celler sker i nekrosen där särskilda satellitceller reparerar skadan. Döda celler ”äts” upp av makrofager, en sorts vita blodkroppar och nya muskelfibrer bildas med kärnor som kommer med satellitcellerna.

I en muskel med muskeldystrofi omvandlas muskulaturen av skador, inflammationerna och det bildas alltmer bindväv, fettväv och ärrvävnad.

-När muskeln exempelvis innehåller runt 50 % friska muskelceller och resten fett- och bindväv, får den dålig rörlighet och blir försvagad. Vid många muskeldystrofier är det fel i cellmembranet, armeringen i membranet är dålig. Muskelcellen skadas lätt när den drar ihop sig och detta leder till nekros. Vid LGMD är det flera viktiga proteiner som, om det uppstår brist eller fullständig avsaknad på någondera, kan orsaka bristningar i cellmembranet, sa Anders Oldfors.

Linus har Limb-Girdle muskeldystrofi

Linus, 9 år, har Limb-Girdle muskeldystrofi (LGMD 2C). Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Syssan och pappa Peter.

-Linus, som är adopterad, kom till oss när han var 15 månader, i augusti 1998. Han var pigg och glad och utvecklades helt normalt fram

till femårsåldern. Då fick vi veta av Linus dagisfröken att man tyckte att Linus hade vissa svårigheter när gruppen var ute och gick och att vi kanske borde söka läkare för det. Delvis hade vi väl också märkt det, jag bar t ex honom väldigt ofta när vi var ute på skogspromenader, säger Peter.

Linus hade också svårt att springa och vid ett besök på vårdcentralen upptäckte man att hans hälsenor var korta och behövdes opereras. Däremot ansågs Linus inte vara onormalt muskelsvag.

-Men det var vi ganska säkra på att han var, men inte i alla situationer. Vi fick en remiss till en ortoped, som strax därefter opererade Linus hälsenor. Eftersom man ansåg att hälsenorna var korta från födseln fick han inga ortoser.

Limb-Girdle muskeldystrofier, historik, klassificering

Mår Tulinius och Anders Oldfors informerade också om historik och klinik vid Limb-Girdle muskeldystrofier.

-Den vanligaste muskeldystrofin, Duchennes muskeldystrofi, beskrevs första gången 1850 av den franske neurologen Guillaume Duchenne. Sedan dröjde det ända till 1950-talet innan mildare varianter, bl a Beckers muskeldystrofi och LGMD, beskrevs. 1987 kunde man visa att det var en brist på äggviteämnet dystrofin som orsakade Duchennes muskeldystrofi. Därefter skedde en uppdelning på flera muskeldystrofier.

Idag klassificeras LGMD utifrån orsakerna till de olika typerna och utifrån kartlagd gendefekt och förändrat protein:

Dominant ärftliga (mindre vanliga)

Typ	Gen	Protein
α LGMD 1A	5q31	Myotilin
α LGMD 1B	1q11	Lamin A/C
α LGMD 1C	3p25	Caveolin-3
α LGMD 1D	6q23	?
α LGMD 1E	7q	?
α LGMD 1F	7q32	?

Recessivt ärftliga

Typ	Gen	Protein
☐ LGMD 2A	15q15	Calpain-3
☐ LGMD 2B	2p13	Dysferlin
☐ LGMD 2C	13q12	γ -sarcoglycan
☐ LGMD 2D	17q12	α -sarcoglycan
☐ LGMD 2E	4q12	β -sarcoglycan
☐ LGMD 2F	5q33	δ -sarcoglycan
☐ LGMD 2G	17q11	Telethonin
☐ LGMD 2H	9q3	E3-ubiquitin ligase
☐ LGMD 2I	19q13	Fukutin-related protein
☐ LGMD 2J	2q31	Titin

-De vanligaste typerna i Sverige är LGMD 2 A, 2 C-F och 2 I, övriga är relativt ovanliga. LGMD 2K, LGMD 2L och LGMD 2M kan vara på väg, sa Már Tulinius.

Linus får diagnosen Limb-Girdle muskeldystrofi

Vid uppföljning efter hälseneoperationen observerade ortopederna att Linus var muskelsvag och prover togs för att fastställa orsaken. Dessa indikerade att Linus kunde ha en muskelsjukdom, vilket också en muskelbiopsi bekräftade.

-Vi fick veta att Linus hade Limb-Girdle muskeldystrofi typ 2C och beskedet innebar en svår chock för oss. Strax därefter fick vi en remiss till ett muskeldystrofiteam där vi bl a träffade en specialistläkare, sjukgymnast, arbetsterapeut kurator och psykolog, säger Syssan.

Muskeldystrofier

Már Tulinius och Anders Oldfors informerade också om dystrofier i allmänhet och Duchennes muskeldystrofi i synnerhet, eftersom det är den vanligaste muskeldystrofin och att den lett kunskapen framåt.

Följande gäller för **Duchennes muskeldystrofi**:

- ☐ i huvudsak drabbas endast pojkar
- ☐ sjukdomsdebut: gångsvårigheter i treårsåldern
- ☐ symptom: tilltagande muskelsvaghet, oftast symmetrisk, förlorad gångförmåga mellan 7- 13 å

-När vi misstänker att ett barn har Duchennes muskeldystrofi undersöker vi barnet och tar ett blodprov. Om det är fråga om en muskeldystrofi är enzymet CK (kreatinkinas) förhöjt vid Duchennes muskeldystrofi.

- vid Duchennes muskeldystrofi är det vanligt med utvecklingsstörning, men mindre vanligt vid LGMD
- ofta finns en hjärtpåverkan både vid LGMD och Duchennes
- andningssvikt
- ledkontrakturer, skolios

Den behandling som kan erbjudas vid Duchennes muskeldystrofi (även i vissa fall vid LGMD och andra muskeldystrofier) är olika typer av kortison, vanligen Prednisolon.

-Behandlingen förbättrar muskelstyrkan, bromsar upp sjukdomsförloppet (exempelvis kan kontrakturer och skolios utvecklas senare), förbättrar lungfunktionen och stabiliserar möjliga cellmembranen.

LGMD 2C- F

- orsakas av mutationer i fyra olika sarkoglycangener
- tidig debut, även om det varierar något mellan de olika typerna
- sjukdomsförloppet liknar ofta det vid Duchennes muskeldystrofi
- gradvis försämring
- tappar muskelstyrka
- oftast ingen påverkan på inlärningsförmågan
- hjärtpåverkan kan förekomma
- höga CK-värden (serum)

-Eftersom generna som orsakar LGMD2C-F är kända är det möjligt att göra en genanalys, hitta mutationen och därmed ställa en säker diagnos.

LGMD 2I

- vanligaste typen av LGMD i Sverige
- mutationer i FKRP- genen på kromosom 19q13 orsakar muskeldystrofin
- alfadystroglykan (ett protein in cellmembranet) saknas mer eller mindre

-Orsaken är inte ett fel i alfadystroglykangenen. Istället saknas en sockermolekyl på proteinytan, vilket får till följd att ”armeringen” i membranet inte fungerar. Effekten blir densamma som vid alfadystroglykanbrist

- debutåldern varierar mycket från medfödda former till debut långt upp i vuxen ålder

- ☐ muskeldystrofin är fortskridande men även här finns det stora variationer
- Allmänt sett så kan man säga att ju tidigare sjukdomen debuterar desto snabbare utvecklas den
- ☐ hjärtmuskelpåverkan är relativt vanligt förekommande (40 %)
- ☐ andningsproblematik förekommer i 30 % av fallen
- ☐ S-CK är måttligt förhöjt

LGMD 2A

- ☐ debutålder: 3- 30 år
- ☐ progressiviteten varierar, kan vara stationär i vissa perioder och mer fortskridande i andra
- ☐ skulder- och gördelmuskulaturen särskilt påverkad
- ☐ hjärtpåverkan är mera sällsynt
- ☐ S-CK är förhöjt
- ☐ Calpain- 3 brist (ett enzym i cellen)
- ☐ sjukdomen verifieras med hjälp av brist på Calpain-3 i muskelvävnad och av två mutationer i Calpain-3genen
- ☐ LGMD 2 A är bland de vanligaste muskeldystrofierna i Europa

Andningsbesvär

Dr Margaretha Smith, SU/Sahlgrenska, Göteborg, informerade om andningsbesvär och andningshjälp vid Limb-Girdle muskeldystrofier.

Andning i allmänhet fungerar med hjälp av olika delar i kroppen;

- ☐ en andningreglerande del som finns i hjärnan och som styrs av koldioxidhalten i blodet
 - ☐ en gasutbytesdel (lungorna)
 - ☐ andnings/ventilation som drivs av muskulatur
 - ☐ mellangärdet
 - ☐ muskler kring bröstkorgen
- När någonting blir fel i andningen kan det därför ha olika orsaker, exempelvis vet vi att skolios påverkar muskelfunktionen negativt.

Vad kan gå snett i andningsfunktionen?

- ☐ Centrala nervsystemet (hjärnan) kan drabbas av en intoxication (förgiftning)

- ☐ nerverna kan drabbas (polio, ALS)
- ☐ muskulaturen i bröstorg och rygg kan försvagas (skolios)
- ☐ andningsmuskulaturen kan påverkas
- ☐ lungor och andningsvägarna kan påverkas
- ☐ cirkulationen kan påverkas av hjärtsjukdom

Underventilation, som förekommer vid muskeldystrofier, innebär en oförmåga att upprätthålla en normal syre- och koldioxidhalt i blodet, vilket tillsammans ger trötthet.

-Underventilering startar ofta och förvärras under sömnen, framför allt under drömsömnen, med symtom som kommer långsamt och yttar sig som orolig sömn, nattsvetningar, kräkningar, mardrömmar, morgonhuvudvärk, andfåddhet, dagtrötthet, vätskeansamlingar i kroppen framför allt i benen samt nedsatt hostfunktion, se Margaretha Smith.

Undersökning av underventilation hos barn innehåller:

- ☐ sjukhistorik
- ☐ kroppsundersökning
- ☐ röntgen (sällan barn)
- ☐ kontroll av andningsfunktion (mätning av lungvolym och andningsmuskelstyrka)
- ☐ mätning av blodgaser dagtid
- ☐ sömnstudier, vid symtom eller när lungfunktionen går ned

Behandling av initiala andningsproblem hos barn sker i första hand med olika andningshjälpmedel, t ex :

- ☐ inhalationsapparat av typen Pariboy
- ☐ BA-tube (andning mot motstånd)
- ☐ Cough Assist, en typ av ventilator som med hjälp av undertryck kan evakuera slem
- ☐ Pecussor

Efterhand, när andningsproblemen successivt övergår i underventilering, kan man:

- ☐ behandla med ventilator som ger övertryck via näsmask eller helmask.
- ☐ (när barnet behöver ventilator minst 16 timmar/dygn) göra en sk trakeostomi, dvs konstgjord fistel på halsens framsida,

-En ventilator hjälper kroppen att ”vädra ut” koldioxid, förbättrar syrehalten i blodet och ger muskelvila. I första hand behandlas barnen med ventilator nattetid och behandlingen kan pågå under lång tid. Introduktionen sker på sjukhuset där barnet successivt får bekanta sig med och prova att använda masken, sa Margaretha Smith.

Behandlingen med ventilator inleds med besök på sjukhus där specialutbildad sjukgymnast eller läkare successivt låter barnet och föräldrarna bekanta sig med utrustningen.

-Barnet får därefter prova att sätta på masken utan ventilator och senare med ventilator. Nästa steg är att låta barnet sova på dagtid med ventilatorn påslagen. Hela inprovningen avslutas med en nattlig mätning med blodgaskontroll vilket också ingår i uppföljande besök på sjukhuset, sa Margaretha Smith.

Linus börjar skolan

När diagnosen ställdes hade Linus precis börjat skolan.

-Vi fick omedelbart hjälp av arbetsterapeuten och sjukgymnasten att informera skolpersonalen och ordna med sådant som Linus kunde behöva. Sjukgymnasten var också med på några gymnastiklektioner och informerade om vad man bör tänka på när det gäller fysiska aktiviteter för barn med LGMD, säger Peter.

Skolstarten fungerade bra. Linus hade sällan stora problem att hänga med kamraterna.

-När han blev för trött skyllde han på hälsenorna. Men efterhand har Linus successivt blivit sämre. Gången är ofta den att han klarar en viss rörelse utan större problem. Därefter klarar han samma rörelse med allt större besvär och ber oftare om hjälp. Till sist kan han inte utföra rörelsen. Det gäller t ex hans möjligheter att resa sig från golvet. För några år sedan klarade han det utan större problem. Idag är det omöjligt utan hjälp, framför allt beroende på svårigheterna att räta upp ryggen, säger Syssan.

Strax efter det att diagnosen ställdes fick Linus sin första manuella rullstol. Den finns alltid i skolan och används när man ska göra längre utflykter med klassen.

-Det dröjde heller inte särskilt länge innan han också fick en elektrisk rullstol som han fortfarande bara använder utomhus när han är hemma. Han går, står och rör sig väldigt mycket, säger Peter.

Hjärtat

Överläkare Daniel Holmgren, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om hjärtat och hjärtpåverkan vid LGMD.

-LGMD är en sjukdom där ett flertal gendefekter orsakar nedsatt muskelfunktion, där det är vanligt med hjärtpåverkan och där man inte alltid finner överensstämmelse mellan graden av hjärtpåverkan och muskelsymptom. Det kan finnas en stor variation beträffande graden av hjärtpåverkan, till och med inom samma familj. Den hjärtpåverkan som är vanligt förekommande går i regel att diagnostisera och behandla. Varje typ av LGMD har sina speciella karaktärstika, exempelvis kardiomyopati (sjukdom i hjärtmuskulaturen) vid LGMD 1 D.

Den hjärtpåverkan som förekommer vid LGMD är ofta medfödda tillstånd där tidig diagnostik kan innebära tidig behandling och bättre prognos.

-Barn med en muskeldystrofi bör utredas med avseende på hjärtpåverkan. Undersökningar som är rutinmässigt aktuella är i första hand EKG och ultraljud av hjärtat (UCG). Det finns också möjligheter att undersöka en slags hjärthormon i blodet som heter BNP som visar förhöjt värde vid olika typer av hjärtbelastning. Blodprovstagning för BNP sker dock inte rutinmässigt på barn för närvarande, sa Daniel Holmgren.

Kardiomyopatier är en grupp hjärtmuskelsjukdomar av olika orsaker som kan delas in i två olika huvudgrupper:

- dilaterad, d v s utvidgad hjärtmuskel med nedsatt kammarfunktion
- hypertrof, d v s förtjockad hjärtmuskel, ofta med bevarad kammarfunktion

-Den vanligaste typen av hjärtmuskelsjukdom vid LGMD är vidgad (dilaterad) hjärtmuskel med nedsatt kammarfunktion och dålig pumpförmåga, vilket kan orsaka hjärtsvikt. Hypertrof kardiomyopati, som också förekommer vid LGMD, kan innebära ökad risk för hjärtrytmrubbningar och plötslig död.

Ett hierarkiskt system av funktioner reglerar hjärtrytmen, när kamrar och förmak ska dra ihop sig eller fyllas (retledningssystemet).

-I retledningssystemet kan det uppstå olika fel som kan orsaka olika typer av s k hjärtblock. De flesta hjärtblocken går dock att behandla, med exempelvis pacemaker vid totalt block mellan hjärtats förmak och kammare. Hjärtfel vid LGMD är relativt vanligt, i exempelvis en

engelsk studie med 38 patienter med LGMD hade 55 % någon form av hjärtpåverkan, sa Daniel Holmgren.

Slutsats:

- barn med muskelsjukdomar bör hjärtundersökas när diagnosen ställs
- uppföljande hjärtundersökningar bör ske en gång/år från 12 år
- överledningsrubbnings (hinder i hjärtats retledningssystem så att förmaks- och kammarrytmen inte fungerar normalt) kan utvecklas över tid
- nedsatt hjärtmuskelfunktion bör i regel behandlas
- fortsatta studier av hjärtfunktionen vid LGMD är önskvärda
- gruppen LGMD med hjärtpåverkan är en heterogen grupp med få patienter, vilket försvårar kunskapsutvecklingen
- kortison kan påverka hjärtmuskeln så att den blir förtjockad

Ortopedi

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm, Ortopedkliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Sahlgrenska, Göteborg, informerade om ortopedi vid LGMD.

-En patient som har någon avvikelse i rörelseapparaten och kommer till oss, har problem någonstans i muskler, leder eller skelett. Är det fråga om barn kan det ha med utveckling och tillväxt att göra. Problemen kan vara av många olika slag, exempelvis platta fötter, krokiga knän, skolios, kontrakturer mm. Det vi gör när det gäller barn är att göra dem raka. Om exempelvis ett ben belastas så rakt som möjligt och ledrörligheten är bra, tillväxer skelettet på bästa sätt.

Vart tionde år är hela skelettet utbytt, därför är det möjligt att få ett rakt skelett av ett böjt skelett.

-Möjligheten att jämna ut och bygga om ett skelett är särskilt stor hos barn, vilket innebär att det inte alltid är nödvändigt att operera alla frakturer, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Ett **rakt skelett** och **raka leder** kräver att det råder balans mellan olika muskelgrupper, en balans som upprätthålls med muskelaktivitet där alla rörelser sker med automatik.

-Obalans innebär att exempelvis en muskel på ena sida en led drar mer än muskeln på andra sidan leden. För detta fortsätt går det efterhand inte att dra leden rak igen. Effekter av sådan obalans är bl a skolios, kontrakturer, ledfelställningar och höftluxationer.

Att skapa balans och stabilitet kräver insatser från ett helt team bestående av bl a sjukgymnast, barnneurolog, ortoped och ortopedingenjör.

-Ortoser och ståskal kan vara till god hjälp för barnet att komma upp och stå, vilket i sin tur möjliggör bättre kommunikation och att händerna blir fria att användas. I stående ställning ser barnet också omvärlden på ett annat sätt, vilket också är värdefullt.

Kirurgisk behandling är också möjlig för att skapa balans och stabilitet i skelett och leder.

-Det är möjligt att både förlänga och förflytta senor och muskler samt korrigera skelett och leder kirurgiskt. Det finns olika metoder att exempelvis förlänga en hälsena som orsakar spetsföt. Vilken metod vi använder bestämmer vi utifrån olika underskningsresultat. Efter operationen gipsar vi foten i 90° vinkel och gipset får vara kvar sex veckor. Därefter har barnet nattskena i ytterligare sex månader eller mer, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Skolios, ryggradskrökning, som i de flesta fall drabbar flickor, är en krökning av ryggraden i frontalplanet.

-Särskilt viktigt är det att kontrollera eventuell skoliosutveckling då pubertetstillväxtspurten startar i 10-12 årsåldern.

Skolios kan orsakas av:

- ☐ benlängdskillnad
- ☐ smärttillstånd
- ☐ felaktig kroppshållning
- ☐ kotmissbildningar
- ☐ neuromuskulära sjukdomar

-De flesta skolioser har orsaker som vi inte känner till, de kallas då idiopatiska.

Behandlingen av skolios är beroende av hur stor ryggradskrökningen är. Är krökningen 25-40 ° är det vanligast att barnet får en korsett som måste sitta på 23 timmar av dygnets 24 timmar.

-Avsikten med korsettbehandlingen är att få krökningsutvecklingen att stanna upp och förbättra lungfunktionen. Överstiger krökningen 50° i övre tonåren rekommenderar vi operation.

Benskörhet (osteoporos) kan utvecklas även hos barn som ett resultat av olika barnsjukdomar.

-Bentäthetsutvecklingen utvecklas under livet och inlagringen av kalk ökar ju mer vi rör på oss. Mot slutet av livet finns inte så mycket mer

att göra än att delvis förhindra urkalkning, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Skelettets hållfasthet beror på:

- ☐ bentäthet/mineralinnehåll
- ☐ benens geometri (viss vinklar är starkare än andra)
- ☐ mikroarkitektur
- ☐ ärftliga faktorer
- ☐ olika sjukdomar

-Det man kan göra för att öka hållfastheten är att stå och belasta skelettet, vara ute mycket i solen, äta bra mat, och syssla med olika fysiska aktiviteter, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Sjukgymnastik

Sjukgymnast/med dr Ann-Karin Kroksmark, Regionala barn- och ungdomshabiliteringen, Göteborg, informerade om sjukgymnastik vid LGMD.

De huvudsakliga problemen vid LGMD är:

- ☐ muskelsvaghet
- ☐ kontrakturer
- ☐ ryggproblem
- ☐ sittproblem
- ☐ nedsatt lungfunktion
- ☐ nedsatt rörelseförmåga
- ☐ nedsatt aktivitetsförmåga

De svagaste musklerna vid LGMD vill man gärna **träna muskelstyrkan** på.

-Men det kan vara svårt, eftersom de kanske ligger på maxnivå redan vid små rörelser och då är det svårt att få en träningseffekt. Därför kan det vara lättare att försöka träna upp de lite starkare musklerna.

Det finns alltid en risk för överträning när cellmembranen är sköra.

-All träning vid LGMD bör därför vara måttlig. Var och en bör också försöka hitta det som passar en själv bäst. Får barnet träningsvärk har träningen varit för hård. Det är bättre med lättare och mindre ansträngande pass flera gånger i veckan än några få intensiva pass. Vanlig fysisk aktivitet kan vara maxbelastning för en del av barnen med LGMD. Men å andra sidan är för lite träning är lika skadlig som för

mycket träning. Träningseffekten ska stå i proportion till antalet träningsbara muskelfibrer. Med små barn är detta med träning inget bekymmer, eftersom de säger ifrån direkt när det blir för mycket, sa Anna-Karin Kroksmark.

Måttlig träning av muskelstyrkan kan ofta uppnås genom att man lever ett så normalt liv som möjligt. Vanlig lek passar bäst för små barn.

-Vattenlek och simträning tycker många barn är rolig träning

För att upprätthålla en bra **kondition** krävs viss muskelkraft.

-Är barnet inte alltför svagt kan det räcka med enbart promenader. Är svagheten större kan det passa med att simma och bada. Har barnet en hjärtpåverkan bör man prata med barnets läkare om lämpliga aktiviteter.

Kontrakturer kan utvecklas på:

- ☐ att fett och bindväv lagras in i muskulaturen som blir stel och stram
- ☐ att barn använder ett rörelsemönster som utnyttjar muskelstyrkan på bästa sätt. Detta rörelsemönster kan medföra korta muskler, t ex i hälsenan vid tågång
- ☐ muskelobalans
- ☐ inaktivitet

-Inte sällan är det en kombination av ovanstående som leder till kontrakturer. Det finns flera orsaker till att man bör undvika att kontrakturer utvecklas. Kontrakturer innebär att man ofta inte kan utnyttja muskelkraften maximalt, att det kan göra ont i ytterlägena och att skelettet kan påverkas negativt under tillväxten, sa Anna-Karin Kroksmark.

Hur undvika kontrakturer?

- ☐ ta regelbundet ut rörelserna till ytterlägena
- ☐ böj och sträck lederna
- ☐ utför stretching tre gånger/dag minst 20 sekunder/gång
- ☐ användning av skenor

Ryggen

Det finns två rygproblem som kan utvecklas vid LGMD; skolios och svank (lordos=framåtkrökt ryggrad)

-Svanken ger svaghet i bukmuskulaturen och stramhet i höftmuskulaturen. Svank ger inte lika stora problem som skolios, men kan innebära att barnet med svank blir trött i ryggen.

Ståträning (om barnet sitter mycket)

- ☐ helst cirka 2 timmar/dag (sammanlagt)
- ☐ sträcka ut i höfter, knän och fötter
- ☐ bromsa skoliosutvecklingen
- ☐ minska risken för benskörhet
- ☐ innebär ökad räckvidd
- ☐ underlätta att ta djupa andetag

Arbetsterapi

Arbetsterapeut Britt-Marie Eriksson, Regionala barn- och ungdomshabiliteringen, Göteborg, informerade om arbetsterapi vid LGMD.

Anpassningar av miljön kan behövas **för stående**, roliga, utvecklande aktiviteter t ex i form av elektriska höj- och sänkbara arbetsbord, handfat, köksbänkar och skåp.

-Idag finns det också hjälpmedel i form av exempelvis permobil med ståfunktion.

Funktionellt sittande (symmetriskt sittande istället för att man sitter och lutar/hänger):

- ☐ förebygger felställningar
- ☐ skapar förutsättningar för aktivitet
- ☐ skapar förutsättningar för god lungfunktion
- ☐ skapar förutsättningar för god matsmältning
- ☐ innebär god komfort

-Sittställningen bör ständigt kontrolleras och anpassas efter att barnet växer, så att man uppnår ett funktionellt sittande, sa Britt-Marie Eriksson.

Förflyttning

- ☐ stolar med rätt höjd eller elektriskt höj- och sänkbara stolar ger möjlighet att ställa sig upp
- ☐ olika miljöer och aktiviteter kräver olika typer av förflyttningshjälpmedel
- ☐ egen förflyttning ger ökad självständighet

Arm-och handfunktion

- ☐ muskelsvaghet i skuldror och armbågar, oftast god funktion i händerna

- ☐ begränsad räckvidd, svårigheter att nå
- ☐ trötthet i armarna
- ☐ långsamt utförande

-Om barnet har svårigheter att nå olika föremål, kan man börja med att placera dem i lagom höjd, använda bord som lekyta, stå upp och leka och kanske använda griptång, se Britt-Marie Eriksson.

ADL (Aktiviteter i Dagligt Liv)

- ☐ kläder kan utformas så att de underlättar på- och avklädning
- ☐ specialbestick, tallrikar och muggar underlättar att äta själv
- ☐ bord att stödja armarna på vid exempelvis tandborstning, hårtvätt mm
- ☐ anpassade handfat och blandare

Delaktighet

- ☐ finna nya strategier för delaktighet
- ☐ anpassa hem, skola, fritidshem, bil
- ☐ assistans
- ☐ hjälpmedel

-Landsting och kommuner är skyldiga att tillhandahålla hjälpmedel (Hälso- och sjukvårdslagen), men kan själva bestämma reglerna för när olika hjälpmedel kan beviljas.

Tips och information

Hjälpmedelsinstitutet: www.hi.se

Hjälpmedelstips från föräldrar: www.hjalpmedelstips.nu

Funktioner i och kring munnen

Sjukhustandläkare Åsa Mårtensson och logoped Åsa Mogren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

-Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också under familjeveckan en översiktlig undersökning av barnens munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Barn med LGMD har förhållandevis lite orofacial problematik. Om man med tiden får försvagade tuggmuskler kan tuggförmågan försämrans och muskulaturen blir lättare uttröttbar.

-Bettavvikelser kan uppstå till följd av muskelsvaghet i käkmuskler och tunga. Med åren kan man även få en minskad gapförmåga. Detta har man kunnat se hos andra typer av muskeldystrofier, t ex Beckers muskeldystrofi. Det är bra om man vid de årliga tandläkarundersökningarna mäter gapförmågan. Om gapförmågan är begränsad bör man få remiss till specialisttandvården.

Liksom för alla barn är det bra om den förebyggande vården är så bra att man slipper få hål i tänderna (karies).

-Tandborstning med fluortandkräm rekommenderas till alla. Dessutom behöver en del extra fluor, t ex i form av fluortabletter, fluorsköljning, fluortuggummi eller regelbunden fluorlackning. Det är också bra om tandläkaren ”plastar” tuggytorna på de nya permanenta tänderna (täpper till de djupa groparna med plast) för att undvika hål.

Vid nedsatt muskelstyrka i armar och händer kan en elektrisk tandborste rekommenderas.

-Det finns även andra hjälpmedel som kan underlätta vid tandborstning t ex bitstöd och en tandborste som borstar in- och utsidan samtidigt (dessa produkter finns att köpa på Mun-H-Centers hemsida).

Linus idag

Idag är Linus en kille som gillar alla slags bollsporter och kämpar för att klara av att hålla på med dem.

-För lite aktivitet får han därför inte. Tvärtom så anstränger han kanske musklerna mer än vad som är lämpligt. Vi ser också att han allt oftare uppnår sina begränsningar. Han får ont då och då och ibland får han också kramper. När han exempelvis spelar pingis så händer det att benen viker sig under honom, säger Peter.

Med en ny metod har Linus nyligen lärt sig simma, någonting som Syssan och Peter inte trodde var möjligt för bara några år sedan.

-Tvärtemot det etablerade sättet att lära barn simma så börjar man med att lära sig simma ryggsim. En gång i veckan träffar han kamrater i simgruppen Hajarna och det gillar han verkligen, säger Syssan.

Idag är Linus medveten om att han har en muskelsjukdom och att den är orsaken till hans problem.

-I Skåne är vi ett tiotal familjer med barn med muskeldystrofier som träffas regelbundet. Vi är den enda familjen med ett barn som har LGMD, de flesta övriga har barn med Duchennes muskeldystrofi. På aktivitetesdagar och träffar så lär vi oss mer om muskeldystrofier. Linus frågar inte mycket om sjukdomen och vi undrar ibland vad han egentligen tänker på, säger Peter.

Sedan två år tillbaka görs en kontroll av Linus hjärta en gång/år.

-Under veckan här på Ågrenska har vi fått klart för oss att hjärtproblemen vid LGMD 2C, som Linus har, oftast är milda, men att de kan förvärras efterhand. Detsamma gäller eventuell andningspåverkan, säger Syssan.

Kontakten med muskelteamet har enbart varit väldigt positiv, det framhåller både Peter och Syssan.

-Vi har erbjudits, och tagit emot all möjlig hjälp och stöd. Just nu är det aktuellt med ytterligare bostadsanpassning, förutom den trapphiss som vi fått inmonterad tidigare. Här har arbetsterapeuten engagerat sig mycket och ser till att det blir så bra som möjligt, säger Peter.

Sedan två år tillbaka medicineras Linus med kortison.

-I somras fick han en plötslig viktökning och gick upp från 25 till 30 kg på några månader, detta trots att han rörde sig och åt ungefär lika

mycket som tidigare. Sedan en vecka tillbaka provar vi ett nytt preparat, Deflazacort® istället för Prednisolon®. Medicinen lär ha mindre biverkningar när det gäller vikten och hoppas därför att det kan bryta viktuppgången. Sedan ett par år tillbaka får Linus också kalktillskott och D-vitamin i tablettform, säger Syssan.

Familjesituationen, syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Lyckans backe, Vallda, informerade om familjesituationen och syskonrollen.

-På Ågrenska har vi intresserat oss för familjesituationen och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder, med inriktning på stress och välbefinnande samt habiliteringsprocessen. I de forskningsprojekt som jag ingått i ville vi också ta reda på vad som är gemensamt för familjer med barn med ovanliga funktionshinder i förhållande till situationen där funktionshindret är mer vanligt.

Att klara av, bemästra, en familjesituation som startar i kaos i o m att man får ett barn med ett ovanligt funktionshinder, är en process utan några givna lösningar.

-Det ställs stora krav på att hitta drivkrafter till förändring, att gå från kaos till bemästring och en insikt om vad som behöver göras. Men detta är sällan någon rätlinjig process. När man tycker att man precis hittat bra lösningar kan man, av olika skäl, falla tillbaka i kaos, sa Andreas Tallborn Dellve.

Kaossituationen innebär ofta

- ☐ att man saknar kontroll över sitt liv
- ☐ känner brist på kompetens att hantera situationen
- ☐ känner existentiell rädsla
- ☐ att man bara fokuserar på sjukdomen
- ☐ ovisshet
- ☐ social isolering

Vändpunkten kan komma

- ☐ genom egna kritiska reflexioner, eller med hjälp av assistent
- ☐ med tiden
- ☐ p g a ökad egenkompetens
- ☐ när barnet mår bättre

-Den kan också komma genom meningsskapande normalitet, livskunskap/lärande och en ny säkerhet.

Bemästring innebär att man skaffat en kontrollerad struktur på sitt liv, där det exempelvis kan ingå att som föräldrar försöka ta reda på så mycket som möjligt om barnets sjukdom.

-Det finns strategier för bemästring, d v s olika sätt att angripa problemen på. Ett sätt är att fokusera på ett problem i taget och försöka finna lösningar som fungerar. Ett annat, mindre konstruktivt sätt, är att undvika allt som har med barnets sjukdom att göra. Ytterligare ett sätt är att bara stå ut med situationen, sa Andreas Tallborn Dellve.

Bakgrunden till ett av forskningsprojekten med inriktning på familjesituationen, var att det ofta är svårt för föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att få bra och relevant information och att många känner sig väldigt ensamma.

-Det krävs också mer aktiva och kompetenta föräldrar som inte sällan fungerar som advokater för sina familjer, vilket ofta är ett stort problem. Det krävs också mer kunskap, mer delaktighet i habiliteringsprocessen och kunskap hur man bäst förhandlar med sociala myndigheter och stödinstitutioner.

En fråga man ställde i projektet var om det var möjligt att förbättra situationen (bemästringen) snabbt, med tanke på stress, välbefinnande, socialt stöd, livskvalitet mm genom ett intensivt kunskapsprogram.

-Vi tittade på hur föräldrarna upplevde *stress och belastning* före ett familjeprogram (intensiv familjeintervention) direkt efter programmet, efter sex månader och efter ett år. Det vi bl a såg var att mammor upplevde mer stress än pappor t ex när det gällde social isolering jämfört med en kontrollgrupp. Pappor upplevde hög föräldrastress därför att de tyckte att de saknade kunskap och kompetens att hantera situationen.

När det gäller *hälsa och välbefinnande* tyckte mammor att de hade sämre hälsa och mer hälsoproblem än papporna före familjeprogrammet. Efter programmet hade inte hälsan förbättrats, men tröttheten hade minskat och stödet från partnern ökat.

Kunskap om barnets funktionshinder har stor betydelse när det gäller förmågan att hantera vardagliga problem som hör samman med barnets funktionshinder.

Efter programmet hade både mammor och pappor fler *aktiva strategier* för att hantera familjens situation. Råd och tips från bl a medicinsk expertis togs mer välvilligt emot.

-Det är svårt att värdera vad som är ”bästa” strategin. I allmänhet är de aktiva val varje individ gjort bäst på sikt, både när det gäller den egna hälsan och familjens hälsa, sa Andreas Tallborn Dellve.

Sammanfattningsvis kan man säga att ett intensivt kunskapsprogram kan vara till god nytta för föräldrar, särskilt för pappor och för heltidsarbetande föräldrar av båda könen.

I projekten ingick också att utvärdera kvalité och delaktighet i habiliteringsprocessen före och efter ett kunskapsprogram.

-Före programmet skattade föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att deras delaktighet i habiliteringsprocessen var lägre i förhållande till kontrollgruppen (föräldrar till barn med mer vanligt förekommande funktionshinder). Efter programmet ökade kraven på en bra habiliteringsprocess och närmade sig kontrollgruppens krav.

Syskonrollen

-Vi har på Ågrenska, under många år, intresserat oss för syskonens situation och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder. Syskonen och deras problem uppmärksammas sällan, därför att familjen oftast är så fokuserad på barnet med funktionshindret och den familjesituation detta ger upphov till.

Under familjevistelserna har vi program för syskonen i detta ingår bl a syskonsamtal.

-Syskonrelationen är i allmänhet den relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på flera faktorer, men diagnosen och dess allvarlighetsgrad spelar stor roll. Men det finns både olikheter och likheter i syskonrollen överhuvudtaget. Det är mycket syskonen uttrycker som är gemensamt, oavsett syskonets diagnos, sa Andreas Tallborn Dellve.

Följande är exempel på vad syskon ofta uttrycker som viktigt vid syskonsamtalen:

- ☐ att bli ”sedd” för den man är och inte bara jämförd

- ☐ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

-Syskonen uttrycker ofta att de vill veta mycket om syskonets sjukdom/funktionshinder. Om de inte får tillräckligt med information drar de egna slutsatser och dessa kan vara mer skrämmande än det som är verkligt.

- ☐ att bli ”insläppt” och delaktig, eftersom det är en familjeangelägenhet när ett barn har ett funktionshinder

-Inte sällan uttrycker syskonen att de vill följa med till doktorn, till rehabiliteringen osv. Syskonens kunskap är en ”nyckel” till ett bra sätt för dem att förhålla sig till situationen.

- ☐ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till

- ☐ att få uppskattning när man anstränger sig

- ☐ att bara få vara barn och inte ha för stora krav

- ☐ att själv få egen tid med föräldrarna

- ☐ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd

- ☐ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt

- ☐ att kunna ha kamrater hemma

-Inte sällan uttrycker syskonen ”svåra” känslor som de försöker förhålla sig till så bra som möjligt, exempelvis skam, skuld, oro, rättvisa/orättvisa, bekymmer/omsorg, kränkningar. Syskon vill ofta prata om hur det blir ”sedan”, när föräldrarna inte finns i livet längre. Utmärkande är också den oerhört starka lojaliteten syskon känner för den egna familjen och för syskonet med funktionshindret, se Andreas Tallborn Dellve.

I slutet på familjeveckan informeras föräldrarna allmänt om hur syskonen haft det och diskuterar hur man som föräldrar kan förhålla sig till syskonsituationen.

-Det handlar då oftast om de nämnda frågorna. Många syskon uttrycker också stor glädje och tillfredsställelse med att fått träffa andra syskon i samma situation, att fått dela bekymmer och glädje med syskon som förstår utan en massa förklaringar.

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 specialpedagog Astrid Emker, 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, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade på en tidigare familjevistelse om samhällets stöd och inledde med att informera om **lagstiftning för alla** (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Skollagen), och **LSS** (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

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

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

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

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där

A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☐ *Skollagen*
- ☐ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☐ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)

Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

- ☐ *Förvaltningslagen, AFL-lagen* om allmän försäkring. (Se särskilt kapitel)

Därutöver finns **LSS**, Lagen och stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”pluslag” som kom 1994, som ersätter Om-sorgslagen 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:

☒ 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 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.

Information från försäkringskassan

Handläggare Britt Åkerström, Försäkringskassan, Göteborg, informerade om det 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 (100 750 kr/år, 2007), tre fjärdedels (75 563), halvt (50 375) och en fjärdedels (25 188). 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 inkomst-

prövat 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.

Föreningsinformation från RBU

Föreningsrepresentant Ann-Britt Trebuchet, RBU Göteborg, informerade om förbundet och dess verksamhet.

Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn och Ungdomar, RBU, är ett förbund som framför allt arbetar för att skapa bättre förutsättningar för barn och ungdomar med rörelsehinder.

-I RBU samlas barn och unga med rörelsehinder och deras föräldrar, syskon, och alla andra som vill vara medlemmar. RBU företräder familjer som har barn och unga med olika typer av rörelsehinder, och i förbundet finns en rad olika diagnoser och diagnosgrupper, bland an-

nat cerebral pares (CP), ADHD, ryggmärgsbråck/hydrocephalus, medfödd benskörhet (OI), muskelsjukdomar, Prader Willi-syndrom, kortväxthet, plexus brachialis och flerfunktionshinder.

RBU arbetar aktivt för att förändra attityderna i samhället och skapa bättre förutsättningar för barn med funktionshinder och deras familjer. -Vi uppvaktar politiker, driver kampanjer, ger ut rapporter och informationsmaterial, arrangerar kurser och konferenser.

RBU startade 1955 och har idag omkring 13 000 medlemmar i distrikts- och lokalföreningar runt om i hela landet.

-Aktiviteter i RBU-föreningarna kan omfatta allt från att tillsammans påverka makthavare till att träffas för spännande och roliga fritidsaktiviteter för hela familjen.

För den som vill veta mer om RBU hänvisas till förbundets hemsida: www.rbu.se

Förbundets adress är:

RBU

S:t Eriksgatan 44

104 20 Stockholm

Tel: 08- 677 73 00

e-postadress: info@riks.rbu.se

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar

e-post: sos.order@special.lagerhus.se

internetadress: www.sos.se/smkh

Center för små handikappgrupper, Danmark

internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder

internetadress: www.frambu.no

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter

internetadress: www.nlm.nih.gov/

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)

Internetadress: www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

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

Professor Anders Oldfors
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Specialistläkare Margareta Smith
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Docent/överläkare Daniel Holmgren
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm
SU/Sahlgrenska
413 45 Göteborg
Tel: 031- 342 10 00

Sjukgymnast/med.dr Anna-Karin Kroksmark
Regionala barn- och ungdomshabiliteringen
Box 210 62
418 04 Göteborg
Tel: 031- 50 27 70

Arbetsterapeut Britt-Marie Eriksson
Regionala barn- och ungdomshabiliteringen
Box 210 62
418 04 Göteborg
Tel: 031- 50 27 70

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve
Lyckans backe
Lerkilsvägen 167
434 93 Vallda
Tel: 0300- 278 91

Övertandläkare Åsa Mårtensson
logoped Åsa Mogren
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Föreningsrepresentant Ann-Britt Trebuchet
RBU
S:t Eriksgatan 44
104 20 Stockholm
Tel: 08- 677 73 00
e-postadress: info@riks.rbu.se

Handläggare Britt Åkerström
Försäkringskassan
405 12 Göteborg
Tel: 031- 700 67 31

Socionom Anna Lindfors
specialpedagog Astrid Emker
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00