



Spinal muskelatrofi, SMA

Nyhetsbrev 313

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 Spinal muskelatrofi, SMA. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1996, 1999, 2003 och 2008.

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 båda vistelsen på Ågrenska utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbreven även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i detta nyhetsbrev: Docent **Már Tulinius**, Göteborg, professor **Anders Oldfors**, Göteborg, sjukhusgenetiker **Eva Arkblad**, Skövde, professor **Rune Hedlund**, Göteborg, sjukgymnast/med dr **Anna-Karin Kroksmark**, Göteborg, dietist **Elisabeth Persson**, Ystad, övertandläkare **Åsa Mårtensson**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, arbetsterapeut **Britt-Marie Eriksson**, Göteborg, utredare **Britt Åkerström**, Göteborg, sjuksköterska **Ann-Marie Alwin**, Billdal

Innehållsförteckning

Medicinsk information	3
Patrik har SMA	5
Diagnostik/utredning	6
Patrik undersöks av barnneurolog och får diagnosen SMA6	6
Förändringar i ryggmärg och muskler	7
Genetik	9
Patrik börjar på daghem	11
Andningshjälp vid SMA	12
Patriks andningsfunktion utreds	13
Ryggdeformitet vid SMA	14
Sjukgymnastik	15
Arbetsterapi	17
Nutrition	18
Patrik idag	20
Funktioner i och kring munnen	20
Syskonrollen	22
Information från RBU	25
Information från Ågrenskas barnteam	26
Information från försäkringskassan	26
Samhällets övriga stöd	28
Här kan man få mer information	30
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	31

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

Medicinsk information

Docent/överläkare Már Tulinius, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om spinal muskelatrofi (SMA).

2005 var ett skandinaviskt referensprogram för SMA klart och kan läsas i sin helhet på Internet:

www.blf.net/neuropediatrik/vardprogram/SMA%20slutversion.pdf

Referensprogrammets författare är ett stort antal specialister med olika professioner från Danmark, Norge och Sverige. I redaktionen har Már Tulinius ingått från Sverige. Flera av Ågrenskaveckans föreläsare har medverkat som författare av programmet

-Målsättningen med programmet har bl a varit att skapa en gemensam grund för diagnostik och behandling av sjukdomen och likartad vård oavsett om man bor i Sverige, Danmark eller Norge.

Andra skäl till att det utarbetats ett referensprogram för SMA är

- ⌘ att sjukdomen är allvarlig och relativt sällsynt
- ⌘ att det är svårt för alla behandlare att veta allt som krävs om sjukdomen
- ⌘ att det krävs kunskap från många olika medicinska områden i vissa behandlingssituationer
- ⌘ att det kan stimulera till gemensamma forskningsprojekt om SMA i Skandinavien

Gruppen neuromuskulära sjukdomar, som SMA tillhör, och som medför muskelsvaghet, kan ha flera orsaker, t ex förlust av framhornscellerna i ryggmärgen (SMA), defekter i perifera nerverna, eller i transmissionen mellan nerver och muskler samt i själva musklerna (olika former av myopationer). Störst är den sistnämnda gruppen (50 %), där Duchennes muskeldystrofi dominerar.

-Vid SMA förtvinar framhornscellerna i ryggmärgen successivt. Orsaken är en genförändring i kromosom 5 som innebär att en gen (SMN 1) saknas. Detta leder till ett underskott av ett särskilt protein, vars uppgift är att förhindra celldöd. Ett underskott av proteinet får särskilt allvarliga konsekvenser när framhornsceller dör. Det blir ett underskott av framhornsceller och därmed ett underskott på signaler till musklerna. Det är mycket stor skillnad i symtombilden inom gruppen barn med SMA, sa Már Tulinius.

SMA delas numera in i tre former/typer, I, II och III som rör barn. Gemensamt för de tre formerna är

- ☒ symmetrisk muskelsvaghet
- ☒ muskelsvagheten är större ju närmare bålen musklerna sitter
- ☒ muskelsvagheten ökar inte, men får större konsekvenser när det gäller motorisk funktion allteftersom barnet växer och blir större och tyngre

SMA typ I: (kallas också Werdnig/Hoffmans sjukdom) är den svåraste formen, med tydliga debutsymtom redan i nyföddhetsperioden (före 6 månaders ålder).

-Det är svårt att säga riktigt när sjukdomen börjar, en del av barnen har symtom redan i fosterstadiet. Det nyfödda barnet är slapt och skriker svagt. Den uttalade muskelsvagheten ökar, vilket innebär att de flesta barnen dör på grund av andningssvårigheter inom några år och aldrig kommer så långt i sin utveckling att de kan sitta utan stöd eller hålla uppe huvudet. Extremitetsreflexer saknas. Upprepade luftvägsinfektioner ger försvårad andning och sväljning. Tungfascikulationer (okontrollerade småryckningar i tungan) är vanligt förekommande.

SMA typ II: är en medelsvår form. Sjukdomen debuterar oftast när barnet är 6-18 månader, vilket innebär att barnet lärt sig sitta, men inte gå. Variationerna i symtombilden är stora, från ett mildt förlopp till snabbt progredierande (ökande) förlopp, mycket beroende på om sjukdomen börjar precis efter det barnet lärt sig sitta (svårare förlopp) eller strax innan barnet börjar gå (lindrigare förlopp).

-Muskelsvagheten är allmän men ofta mer påtalad i benen och i skuldergördeln. Efter insjuknandet är sjukdomen oftast stationär. Prognosen beror framför allt på hur mycket andnings- och sväljfunktionen är drabbad, om barnet lyckats att behålla ståfunktionen, behandling av kontrakturer, graden av muskelsvaghet, eventuell skoliosutveckling samt att barnet får tillräckligt med näring. Alla dessa faktorer har betydelse för att förhindra att barnet får svåra och upprepade lunginflammationer, sa Már Tulinius.

SMA typ III: (kallas också Kugelberg/Welanders sjukdom) är den lindrigaste formen av sjukdomen. Debuten sker efter det att barnet lärt sig gå (oftast när barnet är äldre än 1,5 år).

-Vanligast är att sjukdomsdebuten sker under barnaåren, men det finns fall där debuten skett i vuxen ålder. Symptomen är gångavvikelse, dålig balans, handtremor (darrningar) mm. Prognosen beror på samma faktorer som vid SMA II. Huruvida sjukdomen är stationär eller progressiv vet man inte. Det mest troliga är att det varierar från fall till fall.

-Det är väldigt viktigt att hjälpa barnen att behålla stå- och gåförmågan så länge som möjligt, eftersom det är bra för skelettet (minskar risken för skolios, som är vanligt i gruppen), kontrakturer och andningssvårigheter.

Fördelningen mellan de olika typerna av SMA anses vara 50 % SMA I och 50 % SMA II och III tillsammans. Gränserna mellan de olika typerna av sjukdomen är flytande, det finns övergångsformer. Inom varje grupp kan det också skilja ganska mycket mellan barnen. Symptomen ser olika ut beroende på om sjukdomen debuterat tidigt eller sent.

-Det är t e x stor skillnad om typ II-sjukdomen börjar precis efter det att barnet lärt sig sitta, eller om den börjar precis innan barnet lär sig gå. Muskelsvagheten vid SMA är i allmänhet mer påtaglig i de nedre än i de övre extremiteterna, sa Már Tulinius.

SMA (alla former tillsammans) drabbar ungefär 1/10 000 nyfödda barn, vilket innebär att det föds c:a 10 barn med sjukdomen i Sverige varje år.

Orsaken till sjukdomen är i huvudsak ärftlig och beror på en förändring i arvsanlagen på kromosom 5 från både mamman och pappan.

Patrik har SMA

Patrik, 6,5 år, har SMA. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Eivor och pappa Petter.

Eivors graviditet med Patrik var normal, men Patrik föddes tre veckor för tidigt och var ganska liten, 2851 g.

-Han mådde bra, men hade en tendens till gulsot. Han fick tillägg och gick upp i vikt som han skulle och efter några dagar fick han komma hem, säger Eivor.

Patriks mentala utveckling var normal, medan den grovmotoriska utvecklingen var lite sen och avvikande.

-Patrik kröp inte som andra barn, han tog sig fram på golvet genom att åla baklänges. Liggande vände han runt själv vid endast några enstaka tillfällen. Han lärde sig sitta när han var ungefär ett halvår. En kväll när han var åtta månader, och satt och lekte, föll han plötsligt baklänges. Sedan fortsatte han att falla baklänges varje gång vi satte upp honom. Det här tyckte vi var någonting som inte stämde, säger Petter.

Patriks motoriska utveckling stannade sedan upp när han var knappt ett år.

-Då hade han vid några tillfällen stått på sina ben, men det slutade han helt med. Han gick inte heller upp i vikt och därför påbörjades en rad utredningar. Ett tag trodde sjukvården att det berodde på att han hade trög mage. På BVC föreslog man att Patrik skulle få laktosfri kost, men det hjälpte inte, säger Eivor.

Diagnostik/utredning

Már Tulinius informerade också i korthet om diagnostik/utredning av SMA.

Utvecklingen inom genetiken har underlättat diagnostik vid SMA. Ett barn som har en klinisk sjukdomsbild som är förenlig med SMA och dessutom saknar en funktionell SMN1-gen, anses ha SMA.

-Det innebär att tidigare rätt omfattande utredningar, med bl a elektromyografi, mätning av nervledningshastigheten och muskelbiopsier, inte längre är nödvändiga för att ställa diagnosen SMA. SMA diagnostiseras i enlighet med ENMC- kriterier, sa Már Tulinius.

Patrik undersöks av barnneurolog och får diagnosen SMA

När Patrik var 18 månader undersöktes han av en barnneurolog och en rad prover och undersökningar gjordes., bl a en genetisk undersökning.

-Slutligen fick vi veta att Patrik hade SMA. Beskedet fick vi på telefon och samtidigt berättade man att han aldrig kommer att kunna gå. Det var chockartat att bli behandlad så, eftersom vi hade en massa frågor som vi behövde ha svar på, bl a ville veta om sjukdomen var progressiv, säger Petter.

En tid därefter fick Petter och Eivor träffa både kurator, psykolog och sjukgymnast.

-Psykologen visade sig vara otroligt bra, en riktig klippa att stödja sig mot och henne träffade vi en gång i veckan under några månader, säger Eivor.

Förändringar i ryggmärg och muskler

Professor Anders Oldfors, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg, informerade om nervsystemets uppbyggnad (i korthet) och vad som är påverkat vid SMA.

-Signaler från hjärnbarken ut till musklerna passerar två nervceller, en som löper ut från hjärnbarken och en från framhornscellerna i ryggmärgen. Man talar om övre och nedre motorneuronen, sa Anders Oldfors.

Det finns tre typer av muskler i kroppen; glatt muskel (framför allt i tarmarna), hjärtmuskel och skelettmuskler.

-De är uppbyggda på likartat sätt men fungerar olika. Vid SMA är det skelettmuskler som drabbas och inte hjärta eller glatt muskulatur. Det innebär att det enbart är muskler som är viljestyrda som berörs vid SMA.

Skelettmuskeln består av långa muskelfibrer, tunna trådar upp till 10 cm långa, som är fästa i varsin ände med senor.

-Varje fiber är en lång och smal cell, c:a 5/100 mm i diameter. En muskel består av flera tusen sådana muskelfibrer, som var och en har kontakt med en nervcell, som utgår från framhornet i ryggmärgen. Varje nervcell har kontakt med flera muskelfibrer, men varje muskelfiber har bara kontakt med en nervcell. En muskelfiber och en nervcell kallas tillsammans för en motorisk enhet.

En del muskelfibrer är snabba, andra är långsamma men uthålliga. Nervcellerna bestämmer vilken typ av muskelfibrer det ska bli. Varje muskel innehåller sedan en bestämd blandning av snabba och långsamma muskelfibrer.

I fosterstadiet anläggs fler nervceller i ryggmärgens framhorn än man sedan behöver.

-Därefter sker en kontakt mellan nervceller och muskelfibrer. De nervceller som inte får kontakt med några muskelfibrer dör bort. De nervceller som blir kvar ska man sedan ha resten av livet. Någon ny-

bildning av nervceller sker inte. Istället försvinner nervceller i framhornet i det normala åldrandet, sa Anders Oldfors.

Om nervceller i framhornen dör i ökad omfattning, vilket sker vid SMA, så dör hela utskottet till muskelfibern.

-Nervdelen av den motoriska enheten försvinner. De nervceller som finns kvar övertar till viss del kontakten med de muskelfibrer som blivit utan nervcellskontakt (s k reinnervation). Det sker en kompensation och utan den skulle patienter med SMA vara betydligt svagare.

Det finns en gräns för hur stor den nämnda kompensationen kan bli. Klart är att kompensationen inte räcker till vid SMA. Om inte muskelfibrerna får kontakt med en ny nervcell förtvinar och dör de.

-De resterande muskelfibrerna blir då större än normalt, vilket kan innebära att symptomen på sjukdomen dröjer.

Det är inte klarlagt när en del av nervcellerna dör vid SMA.

-Vi vet inte om det dör för många nervceller vid den normala tillbakabildningen, om de dör i en därpå sjuklig process eller om det är en kombination av bådadera. Det vi vet är att det inte är fråga om en kontinuerlig process, att någonting händer under en period och därefter sker ingenting. Detta innebär också att symptom kan komma långt efter det att en begränsad celldöd skett.

SMA orsakas av en skada, störning eller bortfall av den s k SMN-genen på kromosom 5.

-Idag vet man vilket äggviteämne SMN-genen kodar för. Det är ett stort framsteg som ger möjligheter att spåra var i kroppen äggviteämnet finns normalt, sa Anders Oldfors.

-En fråga man funderar på idag är varför endast nervceller skadas av den genetiska defekten i kromosom 5. Kanske finns det skador på annat håll som man ännu inte kunnat verifiera, kanske är även muskelfibrerna sjuka?

Genetik

Sjukhusgenetiker Eva Arkblad, Kärnsjukhuset, Skövde, informerade om genetik (ärftlighet) vid SMA.

-Avdelningar för klinisk genetik finns på alla universitetssjukhus i landet. Avdelningarna diagnosticerar ärftliga sjukdomar samt erbjuder genetisk vägledning och stöd för familjer där det fötts ett skadat barn eller familjer där det finns någon känd eller misstänkt ärftlig sjukdom. Avdelningarna kan också tillhandahålla övervägd användning av laboratorieanalyser inom området, samt tolkning av undersökningsresultat för alla i familjen.

Sjukvården kan dessutom

- erbjuda information om sjukdomen och ärftligheten
- hjälpa till med planering av graviditeter (prenataldiagnostik)
- informera behandlande läkare, skolor, arbetsgivare, försäkringskassa

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 sjuk kromosom från den ena föräldern för att själv bli sjuk och den risken är 50 % vid varje graviditet. Detta är inte aktuellt vid SMA.

Ärftligheten kan vara **recessiv, icke könsbunden**, vilket är fallet vid SMA. Båda föräldrarna måste i det här fallet ha 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 SMA.

Ärftligheten vid SMA är autosomal dominant i maximalt 2 % av fallen, med debut före 10 års ålder. Sjukdomen uppträder då i milda former. I övriga fall är sjukdomen ärftlig på ett recessivt sätt.

SMA typ I har ofta liknande debutålder och symtomatologi (typiska tecken och yttringar) inom familjen

-Vid typ II och III är variationen i debutålder och symtom ofta stor inom familjen.

I varje cell i vår kropp finns en cirka meterlång dubbelsträng, den så kallade DNA-molekylen, som innehåller ungefär 30 000 **arvsanlag**. Strängen är ett kompakt informationspaket som har en central roll för hur vi fungerar och hur vi blir som människor. Strängen delas upp i 46 bitar, så kallade kromosomer.

Arvsanlag är bestämda bitar av DNA-strängen, på bestämda platser på någon av kromosomerna. Arvsanlagen uppträder alltid i dubbel uppsättning, utom i könskromosomerna, där de förekommer i enkel uppsättning. Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från den manliga sädescellen och 23 kromosomer från kvinnans ägg. Dessa kromosomer bildar 23 kromosompar och cellen får 46 kromosomer.

-I en speciell process (mRNA) översätts informationen i kromosomerna till protein, sa Eva Arkblad.

Flera gener som är delaktiga i uppkomsten av SMA är idag kända:

α **SMN-genen** (SMN = Survival Motor Neuron) finns i minst två olika kopior i området 5q13; SMN1 och SMN 2. Genen kodar för ett protein som förekommer i kroppens alla celler och vars uppgift är att förhindra celledöd. SMN 1, som är viktigast, saknas hos fler än 90 % av alla med SMA. De fall av SMA som inte helt saknar SMN1-genen har vanligtvis endast en SMN1-gen med en mindre mutation i denna som orsak till att genen inte fungerar.

Området 5q13 är ett mycket komplicerat genetiskt område med många fördubblingar och ombyggnader av genmaterial. Området varierar mycket även mellan friska individer. Minst två gener tycks vara inblandade i sjukdomsprocessen. Även helt friska personer kan ha deletioner av gener i området.

-Vi saknar idag också fullständig förklaring till den stora variationen i symtombilden. Om deletion kan påvisas i en familj ger fosterdiagnostik för SMA säkert svar i 99 % av fallen.

Eva Arkblad informerade också om en metod för anlagsbärardiagnostik där det med hjälp av ett enkelt blodprov är möjligt att bedöma hur många SMN1-kopior en person har.

-Metoden, som inte ger ett 100 % säkert svar, är användbar när det gäller att testa anlagsbärare, vilket kan vara berättigat när det gäller syskon till barn med SMA och syskon till föräldrar vars barn har SMA samt deras partners, sa Eva Arkblad.

Anlagsbärartest kan även vara berättigat då en förälder till ett barn med SMA planerar graviditet med en ny partner.

-Nymutationer är sällsynta i SMA-fall och därmed är de allra flesta föräldrar till barn med SMA anlagsbärare. Anlagsbärardiagnostik kan utföras, men föräldrar till barn med SMA bör antagas vara anlagsbärare. En mycket liten risk finns att föräldrar helt saknar SMN1 utan att ha några symptom. Risken för att barnen ska få SMA är då mycket större än om föräldern har en SMN1. När mutationerna hos ett barn med SMA är identifierade kan vi med säkerhet se om även syskon (och föräldrar) är bärare. Är den ena partnern känd anlagsbärare är det möjligt att testa den andra partnern.

Vid anlagsbärardiagnostik i familjer, utan känd historia med SMA, är anlagsbärartestet endast ca 95 % säkert.

-Detta innebär att om den andra partnern inte detekteras vara anlagsbärare har paret en kvarvarande risk som inte är mycket större än den risk som alla andra par i befolkningen har att få ett barn med SMA (ca 5 promille), sa Eva Arkblad.

Skulle både mannen och kvinnan vara identifierade anlagsbärare är det möjligt att göra fosterdiagnostik. Fosterdiagnostik är i så fall i princip helt säkert.

Den nya metoden innebär också att man kan se hur många SMN2-kopior en person har.

-Antalet SMN2-kopior är hos SMA-sjuka relaterat till sjukdomens svårighetsgrad på så sätt att ju fler SMN2-kopior en person har, desto större är chansen att sjukdomsförloppet blir mildt, sa Eva Arkblad.

Patrik börjar på daghem

När Patrik var 2,5 år började han på daghem. Då hade han fått en del hjälpmedel, bland annat en minirullstol som han hade stor glädje av.

-Han hade mycket energi och var en trevlig kille och därför var det inte svårt för honom att fungera i barngruppen. Mest problem under de

åren hade han när han blev förkyld. Vid några tillfällen fick han antibiotika för att förebygga lunginflammation, säger Petter.

I samband med daghemsstarten fick Patrik börja träffa en sjukgymnast som lärde ut ett träningsprogram för stretching, ståträning mm. Han fick också fotortoser, ståskal mm. En del av träningen tog personalen på daghemmet ansvar för, bl a ståträningen.

-På daghemmet anställdes en resurs som hjälpte Patrik vid behov. Det fungerade väldigt bra, säger Eivor.

Något år senare fick Patrik sin första permobil, vilken han snabbt lärde sig hantera på ett suveränt sätt. Mindre populärt var försöket att få honom att prova ut och använda en stödkorsett.

-Den behövde han för att förhindra/fördröja en skoliosutveckling och för att frigöra båda händerna när han sysslade med olika aktiviteter. Men den behandlingen fick vi lägga ned. Det fungerade inte, säger Petter.

Andningshjälp vid SMA

Már Tulinius informerade också om andningshjälp vid SMA.

-Flera faktorer samverkar till de andningsproblem som barn med SMA ofta har, men viktigast är muskelsvagheter. Svag in- och utandningsmuskulatur innebär bl a ett energikrävande andningsmönster, ökat andningsmotstånd (p g a styvhet i bröstkorget), dålig hoststöt med svårigheter att mobilisera slem och sväljsvårigheter med risk för aspiration (mat/vätska i luftstrupen). Kyfoskolios, som en del av barnen drabbas av, innebär också minskad lungvolym.

Lungfunktionen och graden av symptom beror på typen av SMA. Typ I innebär betydande lungfunktionsnedsättning, typ II försämrade lungfunktion och III innebär ej påtaglig lungfunktionsnedsättning först i ung vuxen ålder.

-Det är viktigt med tidiga kliniska kontroller av lungfunktionen och viktigast är bedömningen av eventuell nattlig hypoventilation (för dåligt utbyte av syre och koldioxid i lungorna) som ofta medför morgontrötthet, huvudvärk, illamående och orolig sömn. Lungfunktionen mäts vanligen med spirometri. Lungröntgen görs vid återkommande infektioner, sa Már Tulinius.

Behandlingen ser lite olika ut beroende på lungproblemen är akuta eller kroniska.

⌘ **Akuta lungproblem**, vid luftvägsinfektioner med risk för andningsinsufficiens (nedsatt andningsförmåga), behandlas med non-invasiv ventilation, d v s CPAP eller VPAP (andningshjälpmedel) och antibiotika. Sjukgymnastik (sekretmobilisering och andningsgymnastik) samt rensugning av slem ingår också i behandlingen av akuta lunginfektionsproblem.

⌘ **Kroniska lungproblem**, t ex andningssvikt, behandlas med CPAP/VPAP, respiratorbehandling och eventuell trakeostomi (konstgjord luftrörsöppning på halsens framsida), hostmaskin (Cough Assist).

-Ventilationsbehandlingen följs upp var 3-6 månad. Dessutom kontrolleras sittställning och skolios och att näringsinnehållet i maten är bra, sa Már Tulinius.

Patriks andningsfunktion utreds

Under förskoleåren har Patrik fått komma på återbesök på habiliteringen en till två gånger/år.

-Sjukgymnasten och arbetsterapeuten har då vid olika tillfällen hjälpt till med hjälpmedel av olika slag. Vi har också fått viss bostadsanpassning, säger Eivor.

När Patrik var cirka fyra år kontrollerades hans andningsfunktion, med bl a en syrgasmätning.

-Vi sökte akut vid ett tillfälle då han inte slutade hosta. Det visade sig då att Patrik hade 50 % av normal lungkapacitet. Antibiotika, luftrörsvidgande medicin och en inhalator som skulle användas vid behov, t ex när han fick hosta som inte gick över, säger Petter.

På våren 2007, då Patrik var 5,5 år, gjordes ett nytt försök med korsettbehandling och den här gången gick det bättre.

-Patrik var medveten om att han hade svaga muskler vilket bidrog till att det gick att göra en nytt försök med korsett. Efter en tvåveckors korsettskola på dagtid fungerade det med korsett. Den svajighet Patrik börjat känna försvann och numera har han korsett på hela dagarna, men tar av den på nätterna, säger Eivor.

På nätterna fungerar andningen bra så länge Patrik inte har några problem med infektioner.

-Men han är alltid mer eller mindre varm på nätterna. Han vaknar ofta, kanske 10-20 gånger/natt och behöver hjälp att dricka något och att vändas eftersom han inte orkar göra det själv, säger Petter.

Ryggdeformitet vid SMA

Professor Rune Hedlund, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om ryggdeformitet vid SMA.

-I Göteborg har man sedan många år gjort mycket ryggkirurgi och har därför mycket kunskap när det gäller alla möjliga olika diagnoser, där skolios vid SMA är en relativt liten grupp bland flera neuromuskulära skolioser.

Vanligaste skoliosen är sk idiopatisk skolios (av okänt ursprung) och den drabbar fler flickor än pojkar. Övriga förekommande skolioser är infantil och juvenil skolios, syndromrelaterade skolioser, kongenital skolios och adult skolios. Skolios är i princip smärtfri.

-”Vanlig ” skolios och skolios vid SMA behandlas på ungefär samma sätt, d v s med korsett och operation. Det har gjorts försök att behandla på annat sätt, t ex olika typer av träning, men det har inte fungerat, sa Rune Hedlund.

Korsettbehandling brukar sättas in när skoliosen vuxit till 25-45° och operation när den nått över 45°.

-De flesta skolioser över 30-35° vid SMA ökar som regel och därför måste man räta upp den med korsett och senare med operation. Målet med alla behandling är att *förhindra* deformation av bålen, trycksår eller annan påverkan och *förbättra* sittandet, armfunktionen och lungfunktionen. Variationen vid SMA, när det gäller skolios, är mycket stor. En del barn och vuxna får aldrig skolios, andra får en svår form.

Korsettbehandling vid neuromuskulära skolioser kan förbättra sittfunktionen, men ändrar i stort sett inte naturalförloppet eller påverkar progressen. Ju större krök desto större anledning att använda korsett.

Skoliosoperation görs i princip bara en gång.

-Barn med SMA opereras gärna tidigt, kanske redan vid 35° om barnet då är i ”gott” skick. Operationen kan göras från tidiga barnåren(5 år), men om man kan så väntar man till 10-årsåldern.

Vid skoliosoperationen används långa stag av titan, 5,5 mm i diameter som dras fast med skruvar i kotorna och sedan får sitta kvar där hela livet. Operationen sker från ryggsidan.

-I 3-5 % av operationerna uppstår infektioner på sjätte-sjunde dagen, men det brukar inte bli några större problem med det. Efter sex månader har barnet blivit rak och stark, äter bättre och andas bättre. Ibland

händer det att barnet får en lunginflammation efter operationen och den behandlas i så fall mycket intensivt, sa Rune Hedlund.

Den postoperativa vården (efter operation) med andning, smärtlindring, nutrition, trombosprofylax och snabb igångsättning är av stor betydelse för slutresultatet.

Sjukgymnastik

Sjukgymnast/med dr Anna-Karin Kroksmark, Regionala barn- och ungdomshabiliteringen i Göteborg, informerade om sjukgymnastik vid SMA.

Regionala barn- och ungdomshabiliteringen arbetar på uppdrag från, och i samarbete med, de lokala habiliteringarna och utgör ett komplement till dessa.

-Genom att samla erfarenheter av barn med ovanliga diagnoser har ett arbete påbörjats att sammanställa ett regionalt vårdprogram för barn med neuromuskulära sjukdomar. En annan viktig uppgift är att ge möjlighet för barn och föräldrar att träffa andra barn med samma diagnos.

Barn med SMA har en uttalad muskelsvaghet i hela kroppen som påverkar grov- och finmotoriken i allmänhet med nedsatt funktionsförmåga, men som också mer specifikt medför ryggproblem, ledkontrakturer, sittproblem samt i många fall också problem med lungfunktionen.

Beroende på sjukdomens svårighetsgrad är problemen mer eller mindre uttalade och variationen kan vara stor.

-Muskelsvagheten är symmetrisk med svagare muskler närmast bålen och svagare muskler i benen än i armarna. Muskelstyrkan är i de flesta fall stationär, men allteftersom barnen växer och blir längre och tyngre, så räcker kraften inte till och barnen kan förlora i motorisk funktion, sa Anna-Karin Kroksmark.

Förlorad muskelfunktion kompenseras till en viss del med större motoriska enheter, där fler muskelfibrer ansluts till var och en av de kvarvarande framhornscellerna och genom att muskelfibrernas diameter ökar, förstoras.

I en studie med barn med SMA i Västra Götaland undersöktes barnens muskelstyrka och motoriska funktion, samt hur de klarade olika ADL-funktioner (Aktiviteter i det Dagliga Livet, t ex äta, klä sig, sköta hygien mm). Resultaten av undersökningen visade att barnen och ungdomarna har en uttalad muskelsvaghet, men att de är utomordentligt skickliga på att utnyttja den lilla muskelstyrka de har.

-Barnens och ungdomarnas rörelsemönster är anpassade till nedsatt styrka och eventuella kontrakturer. De hittar sina egna lösningar utifrån givna förutsättningar och man ska därför inte försöka korrigera barnens rörelsemönster.

Att träna muskelstyrkan vid SMA är inte skadligt men effekten av träningen står i proportion till antalet fungerande muskelfibrer.

-Vissa muskler kan således redan ha en maximal belastning vid vanlig lek och aktivitet och är därför svåra att träna ytterligare. Viktigt är att anpassa träningen till de individuella förutsättningarna, vilka kan se väldigt olika ut från barn till barn. Små barn ”tränar” t ex inte, de leker och stimuleras därigenom till olika aktiviteter. Träningen bör vara kontinuerlig med låg belastning och med inriktning på uthållighet, sa Anna-Karin Kroksmark.

Svaghet i andningsmusklerna leder ofta till problem med andningen, vilket behandlas i ett särskilt kapitel.

Kontrakturproblem (svårigheter att sträcka ut leder helt) kan uppstå p g a inaktivitet och muskelobalans. Särskilda rörelsemönster, som barnen använder för att utnyttja muskelstyrkan på bästa sätt, kan också ge korta och strama muskler.

-Stretching, ortosbehandling och ståträning rekommenderas som kontrakturprofylax (förebyggande). Omfattningen måste anpassas till varje enskilt barn och utföras med stor försiktighet och på ett lekfullt sätt.

Ståträning, som kan ske med ståskal, ståstativ, helbensortoser eller stårullstol, är viktigt av flera skäl: den ger stretching i höfter, knän och fotleder

- ☒ den ger belastning av skelettet och minskar risken för benskörhet
- ☒ den motverkar skoliosutvecklingen, vid stående minst 2 timmar/dag (se mer om skolios i särskilt kapitel)
- ☒ den påverkar lungfunktionen positivt
- ☒ den ger ökad räckvidd och frihet för aktiviteter med händerna.

Arbetsterapi

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

-Funktionen i armar och händer påverkas av muskelsvaghet i skuldror och armar med begränsad räckvidd, svagt grepp samt överrörliga och strama leder som följd. Handtremor (darning) är vanligt förekommande men hindrar oftast inte utförandet av aktiviteter.

Följande svårigheter kan uppstå på grund av muskelsvaghet i armar och händer:

☒ **Att nå saker och föremål**

-Här kan det vara till hjälp för barnet att placera föremål i lagom höjd, använda bord som lekyta, använda griptång t ex Lesotången, sa Britt-Marie Eriksson.

☒ **Att klä på och av sig**

Klädernas utformning har betydelse för att underlätta för barnet. Barnet kan stödja armarna på ett bord/hylla för att klara att ta på tröjor.

☒ **Att tvätta sig**

-Elektriskt höj- och sänkbart handfat möjliggör vattenlek och daglig hygien. Understödsytor på handfatet för att stödja armarna underlättar vid t ex tandborstning.

☒ **Att äta**

Lätta bestick och glas, små lätta bordskannor, bord med stöd för underarmarna är några sätt att underlätta för barnet.

☒ **Att leka**

-Lätta leksaker sparar kraft. Manetico är ett trevligt magnetlego från Varsam.

☒ **Att använda dator**

Till datorn finns många anpassningsmöjligheter. Habiliteringen och dataresurscenter hjälper till med detta.

För att bibehålla rörligheten i händerna uppmuntras barnet att använda sina händer i olika aktiviteter utifrån sin egen förmåga.

-För att förebygga strama och överrörliga leder föreslås att barnet undviker att hålla händerna i en ogynnsam ställning i sittande. Daglig stretching av stram muskulatur rekommenderas och om det inte är tillräckligt rekommenderas handortoser. Handledsortoser kan stödja överrörliga leder och för att de inte skall hindra barnet i leken kan man välja aktiviteter där man ser att barnen får en bättre funktion med handledsortosen, sa Britt-Marie Eriksson.

Barnet behöver en funktionell sittställning för att få optimala förutsättningar att använda sina armar och händer, för att sitta komfortabelt och för att förebygga felställningar och skolios.

-Generella principer för sittandet är symmetri, stabilitet, flexibilitet och kontinuerlig uppföljning.

För att minska aktivitetsproblemen i vardagen och för att barnet skall bli så självständigt som möjligt behövs anpassning i hemmet, dagis/skola och på fritiden.

Nutrition

Dietist Elisabeth Persson, Barn- och ungdomshabiliteringen i Ystad, informerade om nutrition vid SMA.

-Det kan finnas olika problem kring de här barnens matsituation, t ex att de inte orkar äta tillräckligt, vilket påverkar barnets tillväxt och utveckling och att barnen därför behöver en anpassad nivå vad gäller energinnehållet i kosten. Barnet kan även behöva en anpassad konsistens på maten för att underlätta att äta.

-Ett annat problem kan vara förstoppning vilket kan leda till sämre aptit. Förstoppning ska utredas av barnläkare, parallellt bör man utreda om barnets intag av vätska och fibrer är tillräckligt, sa Elisabeth Persson.

Dietister finns på barnkliniker och barnavdelningar.

-Ni kan alltid begära att bli remitterad till en dietist för bedömning av barnets energi. Jag arbetar nära barnläkare och barnsjuksköterskor inriktade på tillväxtavvikelse och träffar då barnen 3-4 gånger/år. Vid flera barn- och ungdomshabiliteringar finns idag barndietister som arbetar tillsammans med hela habiliteringsteamet.

Vårt behov av energi (kcal), som vi får via maten, varierar bl a beroende på kön, ålder, kroppssammansättning, fysisk aktivitet, mm.

-Ett barn tredubblar sin vikt och dubblar sin längd under de 12 första månaderna och behöver under det året cirka 90 kcal/kg kroppsvikt/dag.. Snabb tillväxt under denna period i livet kräver mer energität kost jämfört med det energibehov man har som vuxen, sa Elisabeth Persson.

Energibehovet kan bl a mätas med

- α indirekt kalorimetri (individuell mätning)
- α energiberäkning (teoretisk beräkning)

Förutom energi innehåller maten näringsämnen såsom protein, kolhydrater och fett mineraler, vitaminer och vatten.

-Protein, fett och kolhydrater finns i olika kvaliteter och behovet av dessa är olika beroende på varje barns individuella energibehov. Man bör inte överdosera vitaminer och mineraler, eftersom vissa vitaminer är fettlösliga och därför kan lagras i kroppen.

Känner man som förälder oro över att barnet har dålig aptit och har ättsvårigheter, bör man begära remiss till dietist av sin barnläkare för att få en professionell bedömning av barnets energi-och näringsintag.

Vätskebehovet varierar beroende på barnets ålder.

-T ex har barn under ett år nästan dubbelt så högt vätskebehov jämfört med ett barn i skolåldern, beroende på att det lilla barnet omsätter större andel vatten i sin kropp. För lågt vätskeintag påverkar allmäntillstånd och kan ge symptom såsom huvudvärk och ökad trötthet.

Utifrån resultatet av en databeräkning av barnets intag av mat och dryck kan en dietist bedöma om barnet behöver ett förändrat energi – och näringsintag.

-Ibland behövs en individuellt utformad nutritionsbehandling med olika typer av kosttillskott som kompletterar barnets vanliga mat. Det är viktigt att dietisten kan följa barnets energi-och näringsintag vid flera tillfällen per år för att förebygga tillväxtavvikelse sa Elisabeth Persson.

Patrik idag

Idag är ett särskilt rum i bostaden avdelat för Patriks olika hjälpmedel, rullstolar, ståskal, ståpodium, flexistol, mm. Där finns också ett skötbord och en soffa.

-Petter och jag är anställda som Patriks assistenter. Tillsammans med en assistent som är här tio timmar i veckan har vi totalt 63 timmar assistans. Det räcker till för dagar och en del kvällar, men inte till nätterna. Därför försöker vi sedan en tid att få fler timmar assistans, men FK förhalar hela tiden ett beslut med hjälp av olika utredningar. Det här är den jobbigaste delen i vardagen just nu, säger Petter.

Den korsett Patrik fortfarande använder är en stödkorsett. Men den behöver han nu byta till en korrigeringskorsett, eftersom han har en viss snedhet i ryggen.

-Han har också en instabilitet i ena höftleden, men har ännu inte råkat ut för någon luxation. På nätterna använder Patrik fotortoser för att förhindra utvecklingen av droppfot. Han har också en handortos som ska förhindra en vridning av högerarmen, säger Eivor.

Kontakter med Mun-H-Center har inneburit värdefull hjälp när det bl a gäller att träna och förbättra Patriks munmotorik och vara uppmärksam på eventuell bettavvikelseutveckling.

-På Mun-H-Center fick vi också viktig och professionell information om de svårigheter som kan uppstå när det gäller att äta, tugga och svälja, säger Eivor.

På fritiden är Patrik på simträning en gång/vecka och det gillar han mycket.

-Datorn är också populär, men Patrik behöver praktiska hjälpmedel, t ex ett anpassat tangentbord och pedagogiska program för att det ska fungera bra och det måste vi kanske delvis bekosta själva, säger Petter.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Åsa Mårtensson och logoped Lotta Sjögren, båda från Mun-H-Center i 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.

Vid SMA är muskelkraften i tuggmusklerna nedsatt och lättare uttröttbar och tuggförmågan därmed försämrad.

- Bettavvikelser kan uppstå till följd av muskelsvagheten i käkmuskler och tunga.

Barnen kan också få en minskad gapförmåga.

- Det är bra om man vid de årliga tandläkarundersökningarna mäter gapförmågan. Om gapförmågan är begränsad bör barnen remitteras till en specialistklinik för pedodonti, barntandvård.

Tungfascikulationer, ofrivilliga rörelser i tungan, är vanligt förekommande hos personer med SMA. Dessa rörelser påverkar inte funktionen och upplevs inte heller som obehagliga.

Det är ovanligt med oralmotoriska svårigheter vid SMA. Däremot kan vissa barn ha ättsvårigheter till följd av nedsatt ork och energi eller på grund av medicinska orsaker.

-Viss överkänslighet i munnen har rapporterats. Om ett barn uppvisar tecken på överkänslighet i munnen är det viktigt att man försöker dämpa detta genom att t ex ge barnet munmassage eller sensomotorisk stimulans med vibrationerna från en el tandborste.

Barn och ungdomar med SMA bör få förstärkt förebyggande tandvård för att förhindra karies och tandköttsinflammation. Det är också bra om tandvården ”plastar” tuggytorna (täpper till de djupa groparna med plast) på de nya permanenta tänderna för att undvika hål.

-Tandborstning med fluortandkräm rekommenderas till alla. Dessutom behöver en del extra fluor i lämplig beredningsform.

Vid tandbehandling bör man tänka på att nedsatt förmåga att hosta och svälja samt svårigheter att andas kan vara bidragande orsaker till att det är svårt att ligga bakåtlutad i behandlingsstolen.

-Många gånger är det kanske möjligt att använda den individuellt anpassade rullstolen eller permobilen som behandlingsstol.

När det blir tröttsamt för barnen att gapa vid tandbehandling kan ett bitstöd mellan tandraderna vara till hjälp.

-Vid nedsatt muskelstyrka i armar och händer kan elektrisk tandborste rekommenderas. Det finns även andra hjälpmedel som kan underlätta när man själv borstar sina tänder.

För ytterligare information se kap 8 om mun- och tandvård i det skandinaviska referensprogrammet för SMA.

www.blf.net/neuropediatrik/vardprogram/SMA%20slutversion.pdf

Syskonrollen

Sjuksköterska, författare Ann-Marie Alwin, Billdal (tidigare Ågrenska), informerade om aspekter på syskonrollen.

-De erfarenheter jagi har om syskonrollen grundar sig på samtal med syskon på fler än 200 familjeveckor på Ågrenska med fler än 100 olika diagnoser.

Vissa syskongrupper har visat sig ha större behov av information, kunskap och samtal än andra och det är, enligt Ann-Marie Alwins erfarenhet, syskon till barn med

- ☒ **neuropsykiatriska diagnoser**, såsom autism och Aspergers syndrom
- ☒ **avvikande utseende**, t ex Aperts syndrom Crouzons syndrom, OI
- ☒ **allvarliga och/eller progredierande sjukdomar**, exempelvis Spielmeier-Vogts sjukdom, Duchennes muskeldystrofi
- ☒ **ärftliga diagnoser**, exempelvis dystrofia myotonika, Fragile X

Under familjeveckan får syskonen medicinsk information, uppföljande samtal, samtal om syskonrollen, stödjande samtal.

-Samtalen berör ofta områden som har med vardagen, skolan, fritiden och framtiden att göra. Allt sker i en trygg miljö där hela familjen är med. Samtalen, som hålls i små åldersindelade grupper med information som är saklig, åldersanpassad och utgår från barnets egna frågor sker vid flera samtalstillfällen där det är viktigt att alla känner sig "sedda" och bekräftade, sa Ann-Marie Alwin.

-De behov syskon till barn med funktionsnedsättning har, kommer ofta i skymundan på grund av det sjuka barnets behov. Ibland är heller inte föräldrarna alltid medvetna om syskonets behov.

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

- Varför har alltid min syster rätt?*
- Varför tar ni alltid min bror i försvar?*
- Jag försöker vara snäll, men han är aldrig snäll!*
- Var sitter felet?*
- Varför går det inte att bota sjukdomen?*
- Jag skulle vilja sälja min bror för en krona!*
- Hur kan man bäst hjälpa till?*
- Måste vi alltid prata om hennes sjukdom?*
- Hur ska jag förklara för kompisarna vad det är för fel?*
- Kan jag också få sjukdomen?*
- Finns det ingen medicin som hjälper?*

Syskonen har ofta svårt att hitta en lugn stund då de kan prata med föräldrarna om sina känslor, eller så avstår de för att inte ytterligare oro föräldrarna med sina svåra frågor.

-Och det är många olika känslor de har att hantera, exempelvis kärlek, sorg, omsorg, lojalitet, ansvar, ensamhet, ilska, avund, orättvisa, tacksamhet, besvikelse, rädsla, dåligt samvete, skuld, skam och ovisshet.

-Ofta får syskonen ett större ansvar och känner också själva ett större ansvar. Detta gäller i särskilt stor utsträckning om barnet med funktionshindret är yngre, eller om syskonet utan funktionshinder är yngre och sedan växer förbi sitt syskon. Under familjevistelserna får de möjlighet att prata om sina känslor, problem och erfarenheter med andra syskon, utan att känna att de är illojala mot syskonet.

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

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

Syskonen får ibland spela rollen av "försvarare" eller "förklarare" i skolan och på andra ställen än hemma. En del blir sk undvikare som ser till att de inte hamnar i situationer där de måste försvara eller förklara.

I skolan måste syskonen ibland välja mellan att gå ut på rasterna, och kanske bli inblandad i och vara med och utreda bråk där syskonet ingår, eller stanna inne och slippa jobbiga situationer.

-Inte sällan är de rädda för att jämföras med syskonet och ibland undrar de om de också har "något". Känner de att de skäms för sitt syskon kan de få skuldkänslor för det. Det är inte ovanligt att man blir retad om man har ett annorlunda syskon.

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

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

Syskonen mår ofta bra av att få så mycket kunskap som möjligt om funktionshindret och om hur framtiden kan komma att se ut. De behöver bli bekräftade och hitta strategier att klara av sin situation så bra som möjligt.

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

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

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

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

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

Syskonproblematiken är ofta likartad oavsett vilket funktionshinder det sjuka syskonet har. För den som vill läsa mer om syskon och syskonrollen rekommenderas Ann-Marie Alwins nyligen utkomna bok i ämnet; *Ensam på insidan, syskon berättar* (Cura, 2008).

Information från RBU

En förbundsrepresentant från RBU, Riksförbundet för rörelsehindrade Barn och Ungdomar informerade 2003 om förbundet och dess arbete.

-RBU arbetar för att ett samhälle där var och en ges goda möjligheter till ett fullvärdigt liv utifrån sina egna förutsättningar. Personer med funktionshinder och deras familjer behöver stöd på många olika sätt, dels från olika samhällsorgan, dels från andra i samma situation. I RBU kan man få kontakt med andra familjer och personer med funktionshinder och utbyta kunskap och erfarenheter.

Exempel på verksamheter i RBU- föreningarna är fester, läger, resor, ungdomsverksamhet, information, samtalsgrupper och rådgivning.

I RBU finns ett nätverk för personer med SMA och deras familjer. Den som vill ha information om nätverket kan läsa om det på RBU:s hemsida: www.rbu.se

Adressen till RBU är
RBU
Box 8026
S:t Eriksgatan 44, 4 tr
104 20 Stockholm
Telefon 08-677 73 00 (växel)
Fax 08-677 73 09
E-post info@riks.rbu.se

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.

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 **mer-**

kostnader. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (102 500 kr/år, 2008), tre fjärdedels (76 875), halvt (51 250) och en fjärdedels (25 625). 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 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 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.

Samhällets övriga 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 om 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.

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:

www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Docent 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

Sjukhusgenetiker Eva Arkblad

Kärnsjukhuset Skövde

541 85 Skövde

Tel: 0500-431 00

Professor Rune Hedlund

SU/Sahlgrenska

413 45 Göteborg

Tel: 031- 342 10 00

Sjukgymnast/med dr Anna-Karin Kroksmark

Regionala barn- och ungdomshabiliteringen

Box 21062

418 04 Göteborg

Tel: 031- 50 27 70

Dietist Elisabeth Persson

Regionala barn- och ungdomshabiliteringen

Lasarettet i Ystad

271 82 Ystad

Tel: 0411- 89 72 00

Övertandläkare Åsa Mårtensson,
logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

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

Utredare Britt Åkerström
Försäkringskassan
405 12 Göteborg
Tel: 031- 86 71 21

Sjuksköterska Ann-Marie Alwin
Backängen 27
427 35 Billdal