

Dokumentation nr 429

Nemalinmyopati, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2013



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

NEMALINMYOPATI

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet nemalinmyopati. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Már Tulinius, professor, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Anders Oldfors, professor, avdelningen för patologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Christopher Lindberg, docent, överläkare, Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Karsten Kötz, lungläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Anna-Karin Kroksmark, sjukgymnast, Regionala barn- och ungdomshabiliteringen, Göteborg

Johanna Weichbrodt, arbetsterapeut, Regionala barn- och ungdomshabiliteringen, Göteborg

Anna Hallberg, vuxen med nemalinmyopati

Bodil Mollstedt, specialpedagog, Ågrenska

Siv Roberts, informationskonsulent, Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet, Informationscentrum för ovanliga diagnoser.

Samuel Holgersson, sjuksköterska, Ågrenska

Eva Johannesson Lövsund, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås

Lotta Sjögren, logoped, Mun-H-Center, Hovås

Lena Romeling Gustafsson, tandsköterska, Mun-H-Center, Hovås

Gunnel Hagberg, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

Jenny Ranfors, jurist, Ågrenska

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	pia.vingros@agrenska.se
Redaktör	Pia Vingros

Innehåll

Klinik hos barn med nemalinmyopati	5
Klara har nemalinmyopati	8
Vilka förändringar ser man i muskeln vid nemalinmyopati?	9
Klara lär sig gå	12
Genetik vid nemalinmyopati	13
Att leva med nemalinmyopati	16
Lungsymtom och behandling vid nemalinmyopati	18
Sjukgymnastik och arbetsterapi	21
Klara behöver vila på förskolan	24
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	25
Klara älskar idrott	28
Syskonrollen	28
Klara har en bror	33
Munhälsa och munmotorik	33
Information från Försäkringskassan	37
Samhällets stöd – kommunen	42
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	44
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	45

Klinik hos barn med nemalinmyopati

Nemalinmyopati är en medfödd sjukdom som drabbar muskelfibrerna och ger symtom i form av muskelsvaghet och muskelslapphet. Den finns i sex former, graderade efter svårighetsgrad. Nemalinmyopati är ett ovanligt tillstånd, där det bara föds cirka två barn per år i Sverige.

Det berättade Már Tulinius, professor, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Nemalinmyopati tillhör de neuromuskulära sjukdomarna. De kännetecknas av strukturförändringar i muskelfibrerna som stör musklernas arbete.

Förändringen kan märkas redan under graviditeten genom få foster rörelser eller rikligt med fostervatten.

– Det är en ickeprogressiv sjukdom. Det innebär att den inte förvärras, utan att barnet har ett medfött grundfel i muskeln som påverkar styrkan, sa Már Tulinius.

Diagnos

För att säkerställa diagnosen behövs en biopsi, ett prov på en drabbad muskel.

– Muskelprovet tas från lår, underben eller axel via ett öppet snitt. I mikroskop går det att se de trådliknande strukturerna, nemalinkropparna, som är orsak till muskelsvagheten, sa Már Tulinius.

Det går också att göra ett gentest. Idag är det känt att det finns genförändringar i minst sju gener vid nemalinmyopati. Fler gener som ännu är okända kan vara inblandade.

– En del gener är mycket stora, vilket gör att det ibland kan ta tid att hitta de som är påverkade, förklarade Már Tulinius.

Olika typer

I första hand drabbas musklerna i ansikte, nacke, överarmar, låren och skulder- och bäckenområdet. Även muskler i underben och underarmar kan påverkas. Nemalinmyopati finns i flera olika former, klassificerade i sex typer.

De svåraste formerna, typ 1-3, visar sig redan i fosterstadiet eller direkt efter födseln. Barnen har mycket svår eller allmän muskelsvaghet och muskelslapphet, som gör att de inte har några eller väldigt sparsamma spontana rörelser i armar och ben. För det mesta behöver de hjälp med andningen (respirator), åtminstone till en början.

– Andningen är påverkad eftersom även andningsmusklerna, som diafragman, är påverkade, sa Már Tulinius.

Muskelsvagheten gör också att barnen har svårt att suga och svälja och de måste oftast få sin näring genom en sond i näsan. Ibland har modern redan under graviditeten känt minskade fosterrörelser. Mängden fostervatten kan ha varit ökad, vilket kan ha försvårat graviditeten.

Den vanligaste formen, typisk medfödd (kongenital) form (typ 4), visar sig oftast i nyföddhetsperioden eller under det första levnadsåret. Symtomen är muskelsvaghet, muskelslapphet och svårigheter att suga och svälja. Andningsproblemen är mindre framträdande än vid den svåraste formen.

Barnen med den typiska formen får ofta upprepade luftvägsinfektioner och lunginflammationer under de första levnadsåren. Det är viktigt att behandla dem med antibiotika.

– För dessa barn gäller inte de vanliga restriktionerna, utan barnen ska ha bredspektra behandling och ibland intravenöst för att förkorta vårdtiden, sa Már Tulinius.

Det finns också en form som visar sig i barndomen, typ 5. Den ger i huvudsak muskelsvaghet i händer och fötter. Först senare blir muskelsvagheten mer utbredd.

Vid den sent debuterande formen (typ 6) visar sig muskelsvagheten först senare i livet, vanligtvis mellan 20-50 år. Den är då ofta mer fortskridande än vid den typiska formen. Ibland kan den börja med hjärtsvikt.

Behandling

Barn med nemalinmyopati bör gå på regelbundna kontroller hos det lokala habiliteringsteamet. Ett besök hos specialistläkare eller specialistteam med särskild kunskap om medfödda myopatier är lämpligt minst en gång om året

– Patienter ska besöka en neuropediatrikt intresserad ortopedkirurg för att förebygga kontrakturer, översträckning eller felställningar. De kan också fastställa tidpunkt för eventuella operationer, sa Már Tulinius.

Regelbundna kontroller av hjärtat bör göras. Barnen behöver också träffa ett tandvårdsteam med erfarenhet och kunskaper om sjukdomen.

De nya behandlingar som kommer fram är riktade mot genförändringar. För att ge rätt behandling är det därför viktigt att veta exakt vilken gen och vilken förändring som varje enskild individ har.

Kosttillskott L-Tyrosin är en aminosyra som tas i doser om 250-3000 mg per dag. Det finns ingen väldokumenterad studie, men effekten som visats är minskad dregling, ökad energi, ökad muskelstyrka och ökad uthållighet.

– Barn med nemalinmyopati saknar inte tyrosin. Därför är det svårt att förstå varför de tycks bli bättre. Mekanismen är inte klarlagd, sa Már Tulinius.

Frågor till Már Tulinius

Kan en frisk anlagsbärare av nemalinmyopati riskera att få sjukdomen som vuxen?

– Nej.

Hör infektionskänslighet till diagnosen?

– Nej, det gör den inte. Risken för luftvägsinfektioner hör ihop med de svaga andningsmusklerna.

Får barnen färre luftvägsinfektioner som äldre?

– Ja, genom att den förebyggande vården ofta blir bättre. Barnen ska vaccinera sig mot influensa.

Beror luftvägsproblemen alltid på en smitta eller kan den också bero på att mat hamnar fel?

– Ja, eftersom barnen har svårt för att svälja hamnar maten ofta fel, vilket ger upphov till infektioner.

Hör skolios ihop med diagnosen?

– Nej, men den som är svag i musklerna kan få obalanser (obalanser) genom att de sitter fel. Eftersom barn med nemalinmyopati är muskelsvaga är det vanligt att de utvecklar skolios.

Ger kosttillskottet L-Tyrosin biverkningar?

– Nej inte i de doser som rekommenderas till barn med nemalinmyopati.

Klara har nemalinmyopati

Klara 9 år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Victoria och lillebror Edward, 6 år.

Graviditeten med Klara gick bra, men i slutet av graviditetsvecka 30 visade det sig att hon hade en liten tillväxthämning.

– Jag gick tiden ut och lite till. På grund av tillväxthämningen blev jag igångsatt. Förlossningen gick bra, berättar Victoria.

När Klara var omkring åtta veckor kom de till barnvårdscentralen för en undersökning av läkare. Han upptäckte att hon var svag i nackmuskeln. Eftersom Klaras pappa har en muskelsjukdom skrev läkaren en remiss till barnsjukhuset.

– Det var mitt första barn och jag hade inte tänkt på att hon var särskilt svag i nacken, säger Victoria.

På sjukhuset togs olika prover och en muskelbiopsi, ett prov på Klaras muskel. Efter några månader fick de besked: Klara har nemalinmyopati,

– När vi fick beskedet tänkte jag inte så mycket på vilka konsekvenser sjukdomen kunde få. Jag hade ett litet barn att ta hand om och tyckte att hon verkade må ganska bra, säger Victoria.

Vilka förändringar ser man i muskeln vid nemalinmyopati?

Ett prov, en biopsi, på muskeln är en viktig del av undersökningen för att säkerställa om en person har nemalinmyopati. De så kallade nemamalinkropparna syns tydligt när muskelproverna analyseras i mikroskop.

Anders Oldfors, professor på avdelningen för patologi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset, beskrev olika analysmetoder och visade bilder på hur annorlunda muskelceller ser ut vid nemalinmyopati.

Styrningen av våra musklers arbete börjar i hjärnbarken. Där finns nervceller som skickar en signal till ryggmärgen att utföra en rörelse. Från det nedre motorneuronet skickas uppdraget vidare, via utskott som har kontakt med muskeln.

– Hela detta system kan drabbas på olika sätt och ge muskelsvaghet. Vid nemalinmyopati och andra muskelsjukdomar finns orsaken i själva muskelfibrerna, sa Anders Oldfors.

En muskel är uppbyggd av buntar med muskelfiber. Dessa fibrer är i själva verket celler. I andra celler i kroppen innehåller en cell en cellkärna, men muskelfibrer innehåller tusentals cellkärnor och består av väldigt stora celler.

– Muskelfibrerna eller cellerna kan vara tio centimeter långa. Trådarna är tunna, bara fem hundraedels millimeter i tjocka, sa Anders Oldfors.

De tunna trådarna i muskelfibern kallas filament. Det är dessa trådarna som gör att muskeln kan kontrahera, dra sig samman. Buntar av filament bildar ett regelbundet mönster som kallas sarkomerer. I sarkomererna finns tunna och tjocka filament som överlappar varandra. Vid en muskelsammandragning startar ett komplicerat samarbete mellan filamenten och de proteinmolekyler som styr rörelsen.

– Flera av de molekyler som har betydelse på den sammandragande rörelsen, är påverkade vid nemalinmyopati, sa Anders Oldfors.

Det finns i huvudsak fyra olika typer av ärftliga muskelsjukdomar. En är muskeldystrofier, där cellmembranet, som omger varje cell är skört och brister. Går cellmembranet sönder dör muskelfibrerna och försvinner efterhand.

Andra sjukdomar påverkar ämnesomsättningen i fibrerna och ger upphov till metabola sjukdomar, som påverkar energibildningen i cellerna. En tredje grupp drabbar den elektriska aktiviteten, signalerna från nerverna, som ska få musklerna att dra ihop sig. De beror på fel i jonkanalerna.

– En fjärde grupp beror på fel i strukturerna hos de sammandragande filamenten, sarkomererna. Till dem hör nemalinmyopati, sa Anders Oldfors.

För att ställa diagnos på muskelsjukdomar tas en bit vävnad med ett öppet snitt. Provet, stort som en gul ärt, fryses i flytande kväve.

– Det säger bara knäpp så är det fryst. Tack vare den snabba fryseningen får vi en välbevarad struktur och behåller alla proteiners enzymaktivitet. Det gör att vi kan undersöka muskelprovet på många olika sätt, sa Anders Oldfors.

Muskelprovet skärs i tunna snitt och analyseras, bland annat i ett elektronmikroskop. Vid en stark förstoring syns i detalj muskelns konstruktion. I en muskel med nemalinmyopati syns förändringarna i muskelns struktur som svarta ansamlingar i den annars regelbundna strukturen.

– Ansamlingarna av nemalinkroppar gör att muskeln inte kan dra ihop sig som den ska, utan blir svag, sa Anders Oldfors.

På Anders Oldfors arbetsplats kombineras den mikroskopiska analysen av muskelprovet med genanalyser, för att kunna ge en genetisk diagnos. Andra sjukhus gör den mikroskopiska analysen på ett ställe och genanalysen på ett annat.

– Vi försöker göra allting själva, för att få kontroll på processen.

Många med nemalinmyopati saknar genetisk diagnos. För att lösa dessa fall har Anders Oldfors och hans kollegor ett utvecklings- och forskningsprojekt. Med ny teknik, analyseras alla gener på en gång, istället för att man letar efter påverkan i de gener som är kända för sin inblandning vid nemalinmyopati.

–Vi har kombinerat analysen av generna hos en drabbad med icke drabbade i familjen, för att se i vilka gener mutationer uppstått, sa Anders Oldfors.

För några år sedan gjordes en kartläggning för att se hur många som har nemalinmyopati i Sverige och vilka typer som finns. Kartläggningen visade att det finns 30-40 individer med nemalinmyopati. Det gör myopatin till en mycket sällsynt sjukdom. Med hjälp av den nya tekniken hoppas man kunna kartlägga vilka gener som är inblandade.

– Vi behöver gensvar från familjerna tillsammans med muskelprov så att vi kan studera de 6-7 gener, som vi känner till är inblandade vid nemalinmyopati. Men också för att se om det finns mutationer i andra gener, framförallt de som påverkar sarkomerernas proteiner, sa Anders Oldfors.

Fråga till Anders Oldfors

Kan man ge besked om ärftlighet utan att känna till generna hos någon som har nemalinmyopati?

– Nej, man kan inte ange vilken ärftligheten är förrän man sett vilken gen som är inblandad. Men ibland kan det vara svårt att hitta. Det är självklart viktigt att veta arvsmönstret, inte minst för dem som planerar syskon till sitt barn med nemalinmyopati.

Klara lär sig gå

När Klara var omkring åtta månader skrevs hon in på habiliteringen. Hon fick också börja med bassängträning en gång i veckan för att stärka sina muskler. Hon träffade också en sjukgymnast en gång i veckan tills hon var 18 månader. Klara fick också en speciell stol att sitta i när hon skulle äta. Den hade nackstöd och stöd för bälens sidor samt vid höfterna.

– Stolen hade hon för att hon inte var stark nog att sitta på en vanlig stol. I takt med att hon växte och blev starkare kunde vi ta bort sidostöden. Därefter fungerade det med en vanlig Tripp trapp stol säger Victoria.

På habiliteringen fick de också tips om hur de skulle stimulera Klara att stå och senare att ta några steg. Hon kröp genom att ta sig fram på rumpan.

– Klara var 17 månader när hon gick själv, säger Victoria.

Mamma Victoria är väldigt nöjd med kontakten med habiliteringen. Samarbetet mellan muskelteamet på det större sjukhuset och den lokala habiliteringen har fungerat bra.

– När jag ringer dietisten och sjukgymnasten på habiliteringen, efter att vi varit hos specialisterna, vet de redan vilka rekommendationer de har för Klara. Parterna har alltid skött kommunikationen sinsemellan på ett bra sätt. Även om de utgått från ett uppföljningsprogram har vi kunnat komma tidigare om vi önskat, säger Victoria.

Genetik vid nemalinmyopati

Med nya gentester är förhoppningen att minska osäkerheten om ärftligheten vid nemalinmyopati. Med den senaste tekniken kan alla gener analyseras på en gång, vilket ökar möjligheterna att hitta de inblandade generna.

Det sa Christopher Lindberg, överläkare, neuromuskulärt centrum, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg när han berättade om genetik vid nemalinmyopati.

Genetiker kartlägger vår arvs massa, våra gener, bland annat vid misstanke om sällsynta sjukdomar eller syndrom. Generna är tätt förpackade i DNA-molekylen som utgör våra kromosomer. Människan har 46 kromosomer ordnade i 23 kromosompar. Ett par av dem är könskromosomer, X och Y.

– DNA består av en dubbelsträng med baspar. Dessa baspar kodar, eller innehåller ritningen, för alla våra proteiner och vävnadsstrukturer och är kroppens byggstenar, sa Christopher Lindberg.

En gen består av många tusen baspar, namngivna efter de fyra nukleotidsyror som de består av; adenin (A), cytosin (C) guanin (G) och tymin (T). Ungefär 25 000 gener är kända, men det är ännu inte klarlagt vilken betydelse alla har eller vilken koppling de har till olika sjukdomar.

Idag finns det åtminstone sju gener som ligger bakom kända fall av nemalinmyopati.

– Vid misstanke om nemalinmyopati görs en sekvensanalys för att undersöka de gener man misstänker är inblandade för att försöka hitta om det är något fel i deras ”ritning”, förklarade Christopher Lindberg.

Men ibland hittas inga förändringar i dessa gener trots noggrann analys. Nästa steg kan vara att undersöka hela genomet.

– Varje sekvens jämförs med en referenssekvens från personer som inte har sjukdomen, för att se vad som avviker. Det kan räcka att ett enda baspar är förändrat för att en person ska utveckla en sjukdom, sa Christopher Lindberg.

Arvsmönster

Arvsmönstren vid nemalinmyopati är autosomt dominant, vilket innebär starkt anlag (30%), eller autosomt recessiv, svagt anlag (20%). I häften av fallen är inte nyemalinmyopati nedärvt utan har uppstått som en nymutation, en genetisk förändring hos den som fått sjukdomen.

Autosomt dominant nedärvning innebär att om den ena föräldern har sjukdomen blir risken för såväl söner som döttrar att ärva den 50 procent vid varje graviditet. De barn som inte fått den skadade genen som orsakar sjukdomen får inte sjukdomen och riskerar inte att föra den vidare.

Vid autosomalt recessiv nedärvning är båda föräldrarna friska bärare av en skadad (muterad) gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procent risk att barnet får sjukdomen. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den skadade genen. I 50 procent av fallen får barnet den skadade genen i enkel uppsättning och blir liksom föräldrarna frisk bärare av den skadade genen.

Det kan finnas flera skäl till varför det är viktigt att ta reda på vilken gen som är orsaken till en sjukdom. Vet man detta ökar kunskapen om hur den yttrar sig och hur prognosen kan se ut. En genetisk analys ger grunden för ett uppföljningsprogram med vilka vårdkontakter personer med sjukdomen kan behöva.

– Det blir också lättare att hitta information, att få genetisk vägledning och kunna göra fosterdiagnostik, sa Christopher Lindberg.

I de flesta kända fall av nemalinmyopati är det genen ACTA1 som kodar för proteinet alfa-aktin, som är förändrad. Övriga kända gener är NEB (nebulin), TPM3 (Alfa-tropomyosin), TMP2 (beta-tropomyosin), CFL2 (coliflin2), KBTBD13 (Kelch repeat och BTB-domain-innehållande protein 13) och TNNT1 (troponin T).

– TNNT1 (troponin T) är en mutation som bara finns hos Amish-folket. De gifter sig inom en snäv krets, kanske med kusiner vilket gör att mutationer kan uppstå och sedan blir ärftliga, sa Christopher Lindberg.

Fosterdiagnostik

För att kunna göra fosterdiagnostik och undersöka om ett foster bär på sjukdomen, måste den sjukdomsorsakande genen hos det blivande föräldraparet vara känd. Vid fosterdiagnostik görs ett prov på moderkakan i graviditetsvecka 10-11 eller av fostervattnet i graviditetsvecka 16.

– Eftersom proven alltid innebär en viss risk att skapa spontan abort (0,5-1%) ska paret ha en vilja att avbryta graviditeten om fostret

bär på anlaget, annars är det ingen mening att göra proven, sa Christopher Lindberg.

Ytterligare en ny metod är preimplantorisk genetisk diagnostik, PGD, där embryot i familjer med en ärftlig sjukdom genomgår en genetisk analys. Embryon undersöks på ett tidigt cellstadium för att se om genförändringen som orsakat familjens sjukdom finns. Ett befruktat ägg utan denna genförändring återimplanteras sedan.

– Metoden har nackdelar eftersom den är tidskrävande. Kvinnan får inte vara mer än fyrtio år, eftersom fertiliteten går ner då. Sannolikheten att få ett barn är bara tjugo procent vid varje implantatin, insättning. Det är lägre än vid vanlig IVF, In vitro fertilisation, (konstgjord befruktning), sa Christopher Lindberg.

Frågor till Christopher Lindberg

Finns det muskelsjukdomar som kan ärvas via könshormonerna?

– Ja, det gäller till exempel vid muskelsjukdomen Duchennes muskeldystrofi, DMD. Men vid nemalinmyopati finns ingen nedärvning via X eller Y kromosomerna.

Kan man få göra PGD, ifall det finns ett syskon som har nemalinmyopati?

– Ja, det är just vid sådana situationer som metoden används.

Hur kan en gen vara både autosomt dominant och autosomt recessivt nedärvd?

– Det kan finnas olika mutationer med olika nedärvningsmönster i en och samma gen.

Att leva med nemalinmyopati

– **Lär barnen om sin sjukdom. Låt dem vara stolta över den. Det har jag alltid varit. Jag har känt mig unik, sa Anna Hallgren, 42 år.**

Hon intervjuades av AnnCatrin Røjvik, pedagog och verksamhetsansvarig på Ågrenska om hur det är att leva som vuxen med nemalinmyopati.

Anna Hallgren föddes med sin sjukdom och var till en början svag, men hon blev bättre och lärde sig att gå. Hon har inte låtit sin nemalinmyopati hindra henne att leva det liv som hon vill. Tillsammans med en kamrat åkte hon till Australien som 24-årig socio-nomstudent. De var backpackers utrustade med varsin ryggsäck och Annas rullstol.

– Vi åkte med buss från ställe till ställe och levde som alla andra ungdomar på resa, berättar Anna Hallgren.

Men snorklingen i Stora Barriärrevet gav henne lunginflammation. Lungorna kollapsade och hjärtat stannade. Tack vare hjälp i rätt stund räddades hon till livet.

– Några år senare förvärrades min skolios och jag är nu stelopererad i ryggen, säger Anna Hallgren.

Trots sin muskelsvaghet har hon lärt sig att åka skidor. Ett viktigt skäl till att just skidåkning lockade är att sambon Axel är skidlärare.

Anna Hallgren är utbildad socionom och arbetar som sexualpedagog och handleder personal kring personer med autism och Aspergers syndrom.

– Prata med era barn om vad de vill bli. Låt dem drömma fritt och fantisera om vad de än vill, vare sig det handlar om att bli NHL-spelare, frisör eller lärare. När de blir äldre kan ni hjälpa dem att styra in på något mer praktiskt. Något de faktiskt kan göra, säger Anna.

Själv hade hon stort stöd hos sina föräldrar, som alltid fick henne att känna sig unik. De såg alltid till att hon fick vara i sammanhang med andra barn. Det gjorde henne självständig och hon såg till att hitta sin egen roll i lekarna.

– Jag fick alltid spela döing, när vi lekte doktor. Tack vare det fick jag alltid ”ambulanspersonalens” pussar när de skulle rädda mig. Rena rama sjukdomsvinsten, säger Anna.

När det var idrott i skolan åkte hon till sjukgymnasten en gång i veckan och deltog i gymnastiklektionen en gång i veckan.

– Idrottsläraren var fantastisk. Han sa att ”Anna serverar på volleybollen”. På så sätt kunde jag vara med i de gemensamma övningarna, säger Anna.

När hon träffat Axel ville de ha barn. Det var inget val sjukvården uppmuntrade. Idag har de en liten dotter. Hon har också nemalinmyopati, precis som Anna och Annas mamma.

Frågor till Anna Hallgren:

Var hämtar du kraft?

– Goda vänner och Axel har alltid varit ett stort stöd,

Hur ska sjukvårdspersonalen bemöta dig tycker du?

– Jag vill bli bemött som den jag är. De ska fråga mig vad jag vill veta om min sjukdom. Jag vill att de ska vara så ärliga som möjligt och tala klarspråk med mig. Vid ett tillfälle när jag låg inne drog de sig undan för att diskutera min situation. Det var obehagligt. Jag vill vara med i samtalet och veta situationen.

Lungsymtom och behandling vid nemalinmyopati

Uppföljning av barnens lungfunktion är en viktig del av behandling vid nemalinmyopati. Då kan man i tid sätta in viktigt andningsstöd och hindra en försämring.

Karsten Kötz, överläkare vid Sahlgrenska universitetssjukhuset berättade om en lungläkares arbete kring barn med nemalinmyopati.

Barn och ungdomar med nemalinmyopati är inte mer infektiösa än andra barn. Däremot påverkar muskelsvagheten de lo-

kala mekanismerna i luftvägarna och gör dem mer känsliga för infektioner.

– Min uppgift som lungläkare är bland annat att förebygga den slembildning som luftvägsinfektioner ger och behandla atelektaser, sammanfallna lungdelar, om de uppstår, förklarade Karsten Kötz.

Det är viktigt att behandla den slembildning som många med nemalinmyopati besväras av. Slemmet i lungorna påverkar andningen eftersom det sitter i vägen. Ett annat skäl är att bakterier trivs bra i slem, vilket kan leda till svullnad och slemhinneinflammationer som ger ännu mer slem.

– På sikt riskerar patienten att få slemproppar och sammanfallande lungor, alektaser. Därför är vårt mål rena lungvägar som är bakteriefria, sa Karsten Kötz.

Andningsproblem börjar oftast genom att personen får svårt nattetid. Sömnen kan bli orolig och trots en hel natts sömn vaknar man trött.

– Vi gör en bedömning av symtomen och tolkar tecken som visar på brist på sömn. Vi undersöker lungfunktionen och identifierar vad andningssvikten beror på, till exempel genom andningsregistrering på natten, sa Karsten Kötz.

Rekommendationen kan bli att ge patienten andningsstöd i form av övningar eller läkemedel. Det finns inga studier om effekten av andningsstöd vid nemalinmyopati, däremot vid en annan muskelsjukdom; Duchennes muskeldystrofi. Den studien visade att man med andningsstöd lyckades man upprätthålla patientens förmåga och bromsa försämringen.

– Det talar för att man ska vara frikostig med andningsstöd redan nattetid, sa Karsten Kötz.

För att mobilisera slem ges läkemedel via inhalator. Deras uppgift kan vara att vidga luftrören, hindra infektioner eller göra slemmet mer lättflytande för att det lättare ska komma upp.

– Vanligt koksalt är ofta effektivt för att mobilisera slem. Fysiologiskt koksalt med en salthalt som kroppsvätskorna (0,9%) gör slemmet mer lättflytande. Hypotont koksalt (3-7%) som smakar mer salt, retar effektivt luftvägarna, vilket underlättar hosta, sa Karsten Kötz.

Det finns flera olika tekniker för att få barnet att hosta upp slemmet genom andnings- eller hoststöd. Vilken som passar bäst beror på barnets ålder och muskelförmåga. Barnet kan till exempel ligga på mage på en stor medicinboll för att få andningsstöd. Att lära sig ”huffa”, en lättare metod än hostning, är en annan teknik. PEP-mask där barnet andas mot ett motstånd kan också vara effektivt.

– Studier visar att syrekoncentrationen ökar i lungorna hos de som fått andningsstöd vid nedsatt funktion. I en jämförbar grupp som inte fick stöd, försämrades lungfunktionen, sa Karsten Kötz.

Frågor till Karsten Kötz

Kan man använda hostmaskin till personer som använder respirator?

– Ja det går bra.

Ska man ta slemlösande även om allt inte tycks komma upp?

– Den slemlösande medicinen som stannar i patientens kropp ökar inte slemmet. För att underlätta att medicinen har avsedd verkan är det viktigt att hitta rätt balans i doseringen.

Sjukgymnastik och arbetsterapi

Den som har försvagade muskler bör träna med måtta och försiktighet. Ta gärna kontakt med en sjukgymnast för råd och träningsprogram.

Specialistsjukgymnast Anna-Karin Kroksmark och arbetsterapeut Johanna Weichbrodt från regionhabiliteringen i Västra Götaland berättade om insatser de kan bistå sina kollegor på habiliteringen med.

– Uppmuntra gärna barnen att klä på sig själva på helgerna, om tiden inte räcker till det på vardagarna. Då kan de lättare instruera de som hjälper dem vad som fungerar bäst, föreslog Johanna Weichbrodt.

Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus är ett komplement till den lokala habiliteringen.

– Vi har ett team med läkare, sjukgymnast, arbetsterapeut, habiliteringsterapeuter och dietist som är specialiserade på neuromuskulära sjukdomar. Bland dessa sjukdomar ingår nemalimyopati. Eftersom sjukdomarna är så ovanliga är det viktigt för oss att samla erfarenheter om dem, sa Anna-Karin Kroksmark.

Patienter kommer till Regionhabiliteringen för att få hjälp med de funktionsnedsättningar som finns vid nemalinmyopati. Det är hypotoni, muskelsvaghet, försenad motorisk utveckling, medfödda felställningar, överrörlighet eller kontrakturer (strama leder), problem med ryggen och andningssvårigheter.

– Muskelsvagheten märks mest i ansikte, nacke och andningsmusklerna. Den är mest uttalad i musklerna nära bålen, sa Anna-Karin Kroksmark.

Hur mycket muskelförmågan kan utvecklas beror på vilken form av nemalinmyopati en person har.

– Vid måttlig muskelsvaghet är det viktigt att stimulera till fysisk aktivitet, eftersom träning ger bättre muskelstyrka och kondition, sa Anna-Karin Kroksmark.

Barn med försenad motorisk utveckling ska lockas till rörelse med roliga aktiviteter. Deras gränser ska utmanas, men med förstånd.

En internationell studie som gjorts om 143 barn med nemalinmyopati visar att många barn med de svårare formerna av nemalinmyopati har en försenad gångdebut. Några av barnen i den studien föddes också med felställningar som höftledsluxuation eller fixerad klumpfot.

– Ledfelställningarna kan vara en konsekvens av sjukdomen, eller utvecklas på grund av muskelsvagheten, inaktivitet eller kompensatoriska rörelsemönster, sa Anna-Karin Kroksmark.

För att förebygga kontrakturer och ledfelställningar och kompensera för överrörlighet används stöd som ortoser och träning med stretching.

– Som kompensation för överrörlighet i handleden kan handledsskydd användas. Vid strama leder, kontrakturer, är ortoser nattetid bra hjälpmedel, sa Johanna Weichbrodt.

Eftersom patienter med nemalinmyopati har svaga muskler är det inte ovanligt att de utvecklar skolios (sned rygg), särskilt om de sitter mycket. Av barnen i den internationella studien utvecklade knappt en fjärdedel skolios. För att förebygga snedställning är det viktigt att se över hur barnet sitter och ligger och behandla med sittstöd, korsett och kanske kirurgi. På rehabiliteringen gör personalen en sittanalys innan beslut om behandling och stödutrustning.

– Barnet ska sitta symmetriskt. Men tänk också på liggställningen på natten så att den varierar, sa Johanna Weichbrodt.

Ibland kan barnen och ungdomarna behöva rullstol. De som går kan använda den för att spara på krafterna till aktiviteten de ska gå till.

– Välj åldersadekvat förflyttning. Byt ut vagnen när jämnåriga inte har vagn längre, sa Johanna Weichbrodt.

För att gynna barnen och ungdomarnas självständighet finns en rad hjälpmedel att använda. Det kan handla om allt från hur kläderna utformas för att de ska vara lätta att ta av och på, till höj- och sänk- bart tvättställ, lätta bestick och tillgång till griptång exempelvis.

– Det finns hjälpmedel till datorn. Ett tips är att dela tangentbordet på surfplatta för att få en mindre yta att behöva flytta fingrarna över, sa Johanna Weichbrodt.

Barn med nemalinmyopati besväras ofta av trötthet. Särskilt små barn kan därför behöva hjälp att prioritera sina aktiviteter så att de har kraften kvar till det som är viktigast.

– Det går att leva ett självständigt liv med nemalinmyopati med rätt hjälpmedel, anpassning av miljön och personlig assistans, avslutade Anna-Karin Kroksmark och Johanna Weichbrodt.

Frågor till Anna-Karin Kroksmark och Johanna Weichbrodt

Går det att förbättra muskelstyrkan efter en operation?

– Det beror på vilken operation det handlar om. Innebär operationen att musklerna har förlängts kan de bli försvagade. En annan konsekvens är att musklerna försvagas av inaktiviteten i samband med operationen. Viss typ av försvagning går att återhämta, men till det behövs ofta hjälp av sjukgymnaster.

Kan träning skjuta upp försämringen av musklerna?

– Det är viktigt att personer med muskelsvaghet tränar med måtta och försiktigt. Vänd er till en sjukgymnast för råd och träningsprogram.

Hjälper det att ha korsett på natten?

– Den allmänna rekommendationen vid skolios är att ha korsett 23 timmar om dygnet. Många klarar inte att ha den på natten, de upplever inte att de kan andas med den på. Patienter med påtaglig muskelsvaghet i sina andningsmuskler har korsetten därför nästan alltid bara dagtid.

Blir man svagare i ryggen av att ha korsett?

– Nej, det är inte vår erfarenhet.

Ska vi som assistenter göra alla tråkiga men nödvändiga sysslor, eller ska vi uppmuntra barnen och ungdomarna att göra dem med?

– Det är individuellt hur mycket barnet har kraft till. Vid veckoplaneringen går det att planera beroende på vad som händer under dagarna. Genom att ha en god kontakt med familj och skola kan man gemensamt bestämma vad barnet kan göra själv beroende på hur orken är på dagen.

Kan man kräva av förskola och skola att de bygger om för att vårt barn ska kunna gå där?

– Ja. Ta kontakt med er habilitering. De kan hjälpa er att motivera förskola och skola.

Klara behöver vila på förskolan

Klara började i en vanlig förskola när hon var 18 månader. Barngrupperna var hela tiden små. Det var räddningen för Klara, menar

mamma Victoria. När barnen växte och slutade att sova på dagen fortsatte de med gemensam vila.

– Hon visade tydligt när hon var trött genom att lägga sig ner på golvet. Det gjorde att Klara, som alltid haft ett stort sömnbehov, kunde få den vila hon behövde, säger Victoria.

Klara fortsatte med bassängträning på habiliteringen tills hon var sex år, sedan var det svårt att få till det rent praktiskt då Klara inte hade någon assistent. Hon hade tid mitt på dagen, vilket inte fungerade med föräldrarnas arbetstider.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Bodil Mollstedt, specialpedagog, berättade om Ågrenskas pedagogiska arbete inför en familjevistelse.

Inför familjevistelsen med nemalinmyopati skaffar sig personalen kunskap om diagnosen genom att läsa medicinsk information och har samtal med föräldrarna. Veckans program planeras utifrån familjernas berättelser om barnen och information från pedagogerna vid förskola eller skola.

Det pedagogiska programmet utformas från WHO:s klassifikation ICF, International Classification of Functioning. Den innebär att personer med funktionsnedsättning inte bara ska ha möjlighet att vara med rent fysiskt utan att de också ska ha inflytande över sin delaktighet. Tanken är att en tillrättalagd miljö både fysiskt och strukturellt kan bidra till en ökad delaktighet.

– Pedagogik vid sällsynta diagnoser utgår från individens förutsättningar. Den bygger på generell specialpedagogik och på specifik kunskap om diagnosen, sa Bodil Mollstedt.

Påverkas av omgivningen

Vardagslivet för barn och ungdomar med nemalinmyopati påverkas av faktorer i deras omgivning, men också av de personliga förutsättningarna. Vad är viktigt för era barn och ungdomar med nemalinmyopati? Bodil Mollstedt bad föräldrar och personal att diskutera frågan tillsammans under några minuter.

Föräldrarna och personalen svarade att det var viktigt för barnen och ungdomarna att ha rutiner i vardagen och att de kan vara delaktiga. Hälsa och få en bra balans mellan familj, skola och fritidsaktiviteter var också viktigt. Bra assistenter och hjälpmedel gör också att vardagen fungerar bra.

Bodil Mollstedt frågade hur mycket som beror på omgivningsfaktorer. Stora delar, enades föräldrarna och personalen om. Men många faktorer påverkas också av de egna personliga förutsättningarna, som infektionskänslighet eller övriga hälsan.

I planeringen av veckans aktiviteter för barn och ungdomar med nemalinmyopati är ett av målen att stärka tal, språk och kommunikation.

Metoden är att använda korta och tydliga instruktioner, kroppsspråk, men också stödtecken, bilder. Vid samlingar används sång- och språklekar.

För att ge en tydlig struktur i såväl aktiviteter som miljö börjar varje dag med en samling. Hos de yngre barnen kommer mjukisdjuret Kalle kanin i sin väska och hälsar på. Barnen får knacka på väskan och Kalle kommer fram och hälsar och pratar med varje barn.

– Han har med sig en passande aktivitet för samlingen. När samlingen är slut säger Kalle hej då och hoppar ner i väskan igen. Detta ger en tydlig början och slut på samlingen, sa Bodil Mollstedt.

Ett annat viktigt mål under veckan är att stimulera fin- och grovmotoriken. För att träna finmotoriken får barnen göra namntavlor i trolldag, göra egna almanackor och trä pärlhalsband.

Utomhusaktiviteterna kan innehålla balans- och koordinationsövningar, trekamp och bollekar. Aktiviteterna anpassas efter barnen och ungdomarnas ork. Därför kan de få skjuts ut till aktiviteten i skogen.

– Kraften ska inte ta slut innan det roliga i skogen börjar, sa Bodil Mollstedt.

Dagens planering anpassas efter varje barns individuella omvårdnadsbehov. Det innebär att barnet får den tid och stöd som det behöver vid måltiderna och för på och avklädning till exempel. Det ges också tillfälle till vila under dagen.

Ett av syftena under vistelsen är att stärka barnens självkänsla. Det görs genom samarbetsövningar och gemensamma lekar. Bland annat får de höra berättelser eller spela spel om att vara olika.

– De får också tillfälle att ställa frågor till läkare och sjuksköterskor om sin diagnos, sa Bodil Mollstedt.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats.

Åtgärdsprogram

De särskilda behov som barn och ungdomar med nemalinmyopati har kan leda till att de behöver extra stöd för att klara skolan. I sådana fall ska ett åtgärdsprogram upprättas.

Ett åtgärdsprogram innebär att skolan upprättar en plan för hur skolans personal ska agera och skolarbetet organiseras för att stötta eleven på bästa sätt. Åtgärdsprogrammet ska formas av skolans personal i samarbete med föräldrar och elev. Återkommande uppföljning bör ske för att se om stödet gjort resultat eller om det är något som behöver läggas till.

– Försäkra er om att rektorn är med när beslut ska fattas. Och fråga alltid barnet vilka åtgärder de vill ha, tipsade Bodil Mollstedt.

Klara älskar idrott

När Klara var sex år började hon skolan. Hon har alltid tyckt bra om skolan. Hennes favoritämne är matte och idrott.

– Konstigt nog är idrott hennes älsklingsämne. På rasterna spelar hon gärna pingis eller leker med kompisar, säger Victoria.

I skolan går det bra för Klara. Lärarna känner till hennes sjukdom och hon är heller inte så märkt av den, förklarar hennes mamma.

– Men det är ett problem att hon inte säger till om hon har ont eller har andra besvär. Hon lider i tysthet, säger Victoria.

Efter en skoldag vill hon gärna vara hemma i sitt rum och ta det lugnt.

– Tidigare sjöng hon i en kör fast nu har hon slutat. Hon har långa dagar med skola och fritids så det är svårt att få till det med fritidsaktiviteter, säger Victoria.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som orkar lyssna på dem. Det visar forskning och erfarenhet från Ågrenskas syskonprojekt.

– Vi försöker stötta dem i deras utsatta roll i våra syskongrupper, berättade Samuel Holgersson, sjuksköterska i barngruppen på Ågrenska.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men också präglas av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, sa Samuel Holgersson.

Han berättade om erfarenheterna från arbetet med syskonen under familjevistelserna. Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

Känslor och frågor

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått, sa Samuel Holgersson.

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har nemalinmyopati. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Den som vill kan vara tyst. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar.

I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster.

– Ett barn kallade tumören hans bror hade i hjärnan för de ”dumma prickarna”. Det räckte för honom, sa Samuel Holgersson.

I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

För några år sedan var det en pojke som trodde att han orsakat sin brors funktionsnedsättning. Nej, blev svaret från läkaren. Lättnaden syntes i 14-åringens ansikte.

– Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, sa Samuel Holgersson.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte att

avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem. Att bära det tunga inom sig skapar stress.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritar de av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

Vardagstid med föräldern

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Om kommer hem med

höga betyg får de inte den uppmärksamhet de önskar, för föräldrarna är fullt upptagna med att lillebror kunnat vicka på tummen! Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa.

– En mamma som skjutsade sin flicka till ridningen lade till en kvart för fika på stallet efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, sa Samuel Holgersson.

Syskonens egna tips till föräldrarna är att de ska berätta om diagnosen och vad den innebär. De ska prata om hur den är idag och hur den kan bli i framtiden.

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

En bra erfarenhet tycker att de har fått genom att deras syster eller bror har nemalinmyopati är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet.

– En annan fördel är att de får gå före i kön till Liseberg. Och åka allt två gånger, sa Samuel Holgersson.

Mer kunskap om hur det är att vara syskon till ett barn med en funktionsnedsättning finns i böckerna:

Ett litet syskon av Christina Rehnlund.

Ensam på insidan av Ann-Marie Alwin

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se

Fråga till Samuel Holgersson

Hur ska man få ovilliga syskon att komma med till syskonträffar?

– Försök få dem att prova åtminstone två dagar. Har de varit med så pass länge har vi inte varit med om att någon önskar åka hem.

Klara har en bror

Då mamma Victoria var gravid med Edward, fick föräldrarna veta att det var 50 % risk att även han skulle få nemalinmyopati.

– Men jag oroade mig inte så mycket för det eftersom det gått så bra med Klara, säger Victoria.

Det finns inget som tyder på att Edward har sjukdomen, men familjen har heller inte gjort några tester.

Edward har inte varit särskilt medveten och inte fått så mycket information om Klaras sjukdom. Han har varit med till habiliteringen vid några tillfällen, men aldrig till sjukhuset. Klara föredrar att han är hemma när hon ska till habiliteringen.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Det sade övertandläkare Eva Johannesson Lövsund, logoped Lotta Sjögren och tandsköterska Lena Romeling Gustafsson, som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.

Många diagnoser manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar funktioner i munnen och ansiktet. Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser.

Denna kunskap sprids sedan för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och

deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrar får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen:



Tand- och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen kan bevara en god munhälsa. I den regelbundna undersökningen på tandklinik bör även ingå kontroll av käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell mediciner är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

Nemalinmyopati

Eftersom nemalinmyopati är en så ovanlig sjukdom finns det begränsat med information om munhälsan. Enligt det

frågeformulär som föräldrarna fyllt i vid denna vistelse finns det några olika slags problem som kan förekomma:

Bettavvikelse

Dregling

Muntorrhet

Uppfödningproblematik/mat som ligger kvar länge i munnen

Mediciner och dess biverkningar (muntorrhet)

– Vid våra (översiktliga) undersökningar idag har vi sett att barnen överlag har god munhygien och inte någon synlig karies. Några har bettavvikelse, som öppet bett. En del har nedsatt gapförmåga. Högt och smal gom förekommer också, sa Eva Johannesson Lövsund.

För att barnen och ungdomarna ska känna sig trygga och veta vad som ska hända vid besöket i tandvården är det viktigt med bra inskolning.

– Det är bra om de får träffa personal med speciellt intresse och kunskap om barn och ungdomar, för att både undersökning och de fortsatta besöken ska fungera bra, poängterade Eva Johannesson Lövsund.

Inför besöket i tandvården är det bra att tala med personalen och förbereda dem på de problem barn med nemalinmyopati kan ha. De kan behöva tips om vart de kan vända sig för att få mer information och stöd.

– Ibland behövs extra tid för undersökning och behandling, vilket kan vara bra om personalen vet, sa Eva Johannesson Lövsund.

Den förebyggande tandvården är viktig. Den absolut viktigaste delen är den dagliga tandborstningen. Tandkräm med fluor ska användas av alla. För barn med ökad kariesrisk är det bra att komplettera tandkrämen kompletteras med floursköljning,

fluorgeler eller tabletter. Tandvårdspersonalen ger mer råd om detta.

Ibland kan rengöringen underlättas med speciella tandborstar, som rengör hela tanden, inte bara en yta i taget. Det finns även flera hjälpmedel som kan underlätta vid tandborstning till exempel bitstöd och en borste som borstar in och utsidan samtidigt. För mer tips om redskap, titta på Mun-H-Centers hemsida.

– En skaftad muntork av skumgummi är jättebra att avlägsna matrester i munhålan med. Med muntorken rengörs munnens slemhinnor skonsamt. Den kan dränkas in med vatten, ramlösa, klorhexidinlösning, smörjande eller slemlösande medel, sa Eva Johannesson Lövsund.

Munmotorik

Vid nemalinmyopati är det vanligt med sug – och sväljsvårigheter vid födseln. Svårigheter att tugga kan också förekomma. Försvagad ansiktsmuskulatur, dregling och talsvårigheter är andra problem som finns.

– Musklerna kan vara påverkade i munnen. Det visar både studier och de undersökningar vi gjort. Svårigheterna att svälja kan visa sig redan i mammans mage genom att det blir överskott på fostervatten om fostret inte kan svälja, sa Lotta Sjögren.

På Mun-H-Center pågår ett forskningsprojekt där familjer vars barn har nemalinmyopati inbjuds att delta. Projektet omfattar personer med neuromuskulär sjukdom. Det innebär att man får träffa ett tandvårdsteam och logoped vid vissa mellanrum för undersökning och rådgivning kring munhälsa och munmotorik.

Hos en logoped kan barnet få stöd att förbättra de funktioner som sviktar på grund av muskelsvagheten. Utredning kan göras vid

behov när det gäller barnens förmåga till kommunikation, sug-, tugg- och sväljförmåga.

– Som logoped kan jag ge råd vid matning och ätsvårigheter, sa Lotta Sjögren.

En logoped kan utöver utredning och behandling bland annat ge råd om oralmotorisk träning och stimulering.

– Barn med nemalinmyopati kan ibland ha svårt att gapa stort, men det finns mycket man kan försöka att göra för att förbättra det och deras förmåga, att kontrollera saliv, äta, tugga och artikulera sig till exempel, sa Lotta Sjögren.

För att få bästa hjälpen på hemmaplan kan det vara bra att vända sig till sitt lokala nutritionsteam, habiliteringen eller till ett oralmotoriskt team som ofta är knutet till specialisttandvården.

– Både ni och de lokala teamen är välkomna att konsultera oss på Mun-H-Center var ni än befinner er i landet, sa Lotta Sjögren.

Fråga till Eva Johannesson Lövsund

Varför är det så viktigt med fluor?

– Fluor har många funktioner. Tandernas yta stärks. Början till karies kan gå tillbaka vid fluorbehandling. Dessutom bor vi ett fluorfattigt område, vilket ökar behov av att tillföra fluor.

Information från Försäkringskassan

Försäkringskassan ger stöd till personer med funktionsnedsättning och till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Gunnel Hagberg, som är personlig handläggare på Försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd dessa familjer kan erbjudas.

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

Ansökan

När man skickar en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på Försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon. Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen. – Eftersom Försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Gunnel Hagberg.

Mer info och blanketter för ansökan finns på
www.forsakringskassan.se

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 500 kr (2013).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2013 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 271 kr/ mån	111 250 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 438 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 635 kr/mån	55 625 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 812 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av Försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

Merkostnader innefattar exempelvis:

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

- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning med mera.

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller.

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (Försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Personlig assistans till barn

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

Tillfällig föräldrapenning

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

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

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil.

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel. Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak.

Bilen får inte vara köpt innan beslutet är fattat. Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Gunnel Hagberg.

Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

Samhällets stöd – kommunen

Bostadsanpassning, stöd i förskolan och skolan, hjälpmedel och försäkringar var några av de ämnen som jurist Jenny Ranfors tog upp på familjeveckan.

Hon jobbar som koordinator för familjevistelserna på Ågrenska och berättar om de olika typerna av stöd som erbjuds.

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Från och med den 1 juli 2011 gäller en ny svensk skollag för både offentliga och privata skolor. Den innebär bland annat skärpta krav på lärare; endast behöriga lärare ska kunna få tillsvidareanställning. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att skyndsamt utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Jenny Ranfors.

Åtgärdsprogram

Ett åtgärdsprogram innehåller en skriftlig planering av elevens skolgång. Den beskriver elevens behov, hur behoven ska tillgodoses samt hur åtgärderna ska följas upp och utvärderas

– Eleven och elevens vårdnadshavare ska ges möjlighet att delta när ett åtgärdsprogram utarbetas, sa Jenny Ranfors.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp.

Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

Anpassad studiegång

Anpassad studiegång är en stödåtgärd som vidtas när andra stödåtgärder inte är tillräckliga för elevens behov och förutsättningar. Vid en anpassad studiegång får eleven göra avvikelser från timplan, ämnen och mål.

– Det är rektorns ansvar att eleven får en utbildning som så långt det är möjligt är likvärdig med övrig utbildning vid en anpassad studieplan, sa Jenny Ranfors.

Betyg och behörighet

För att komma in på gymnasiet måste eleven vara godkänd (minst E) i 8-12 ämnen. När betyg ska sättas ska läraren utgå från all information som finns om eleven och vad den kan.

– En elev kan vara godkänd utan att ha gjort prov, med hänvisning till den så kallade pys-paragrafen, sa Jenny Ranfors.

Pysparagrafen

”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

Tips inför möten med skolan

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, säger Jenny Ranfors.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

e-post upplysningstjansten@skolverket.se

Bostadsanpassning

Familjer med barn som har nemalinmyopati kan behöva anpassa bostaden för att underlätta för barnet. För att få ekonomiskt stöd från kommunen gäller att åtgärderna ska vara ”nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig”.

– Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig. Är man inte nöjd med kommunens beslut går det att överklaga, sa Jenny Ranfors.

Läs mer på www.bostadscenter.se

Barnförsäkring

Försäkringsbolag kan vägra att teckna försäkring på grund av ”särskilda skäl”. Men deras riskbedömning ska kunna motiveras och vara individuell. Ibland innebär deras beslut en försäkring med inskränkande klausul och/eller förhöjd premie

– Man kan begära omprövning av beslutet, sa Jenny Ranfors.

Gruppförsäkring

En gruppförsäkring kan tecknas via facket eller arbetsplatsen.

Normalt görs det utan hälsoprövning.

– Men den täcker inte händelser eller sjukdomar/skador som inträffat innan försäkringen trädde i kraft, sa Jenny Ranfors.

Vem kan hjälpa oss

Konsumenternas Försäkringsbyrå, KOFB

Gratis hjälp att:

- jämföra försäkringar
- tolka försäkringsvillkor
- få information om hur man överklagar ett beslut

Tel: 0200 - 22 58 00

www.konsumenternas.se

Tips på bra hemsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.riksdagen.se - Riksdagen

www.regeringen.se – Regeringen

www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

www.notisum.se – Lagar på nätet

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademien, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som

söker information om ovanliga diagnoser, berättade informationskonsulent Siv Roberts.

Ovanliga diagnoser är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort. Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar. I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden.

Via webbadressen www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser@gu.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

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

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

Anna Hallgren
Kungsbacka

Lungläkare Karsten Kötz
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Lungmottagningen
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

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

Arbetsterapeut Johanna Weichbrodt

Regionala barn- och ungdomshabiliteringen
Box 21062
418 04 GÖTEBORG
Tel: 031-502602

Koordinator Jenny Ranfors
Ågrenska
Familjeverksamheten
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 41

Verksamhetsansvarig Annica Harrysson
Ågrenska, NKSD
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Tandsköterska/koordinator Lena Romeling Gustafsson
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Specialpedagog Bodil Mollstedt
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031- 750 91 00

Informationskonsulent Siv Roberts
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet
Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Box 400
405 30 GÖTEBORG
Tel: 031 -786 55 90

Övertandläkare Eva Johannesson Lövsund
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS

Tel: 031 - 750 92 00

Psykolog Helena Fagerberg Moss
Barn- och ungdomsmedicinska mottagningen
Kungshöjd
Kungsgatan 11
411 19 GÖTEBORG
Tel: 031 – 7478920

Personlig handläggare Gunnel Hagberg
Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-1167085

Nemalinmyopati

En sammanfattning av dokumentation nr 429

Nemalinmyopati är en medfödd sjukdom som drabbar muskelfibrerna och ger symtom i form av muskelsvaghet och muskelslapphet. Den finns i sex former, graderade efter svårighetsgrad.

Nemalinmyopati är ett ovanligt tillstånd, där det bara föds cirka två barn per år i Sverige. I landet beräknas 30-40 personer ha diagnosen.

Det saknas botande behandling för nemalinmyopati. Personer med nemalinmyopati bör gå på regelbundna kontroller hos det lokala habiliteringsteamet. Ett besök hos specialistläkare med särskild kunskap om medfödda myopatier är lämpligt minst en gång om året för att förebygga kontrakturer, översträckning eller felställningar.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2013



