

Dokumentation nr 433

Charcot-Marie-Tooths sjukdom (Hereditär motorisk och sen- sorisk neuropati)

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2013



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

CHARCOT-MARIE-TOOTH'S SJUKDOM

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 Charcot-Marie-Tooths sjukdom. 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 Johanna Lagerfors, 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 går även att ladda ner från Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Barbro Westerberg, neuropediater, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Christopher Lindberg, docent och överläkare vid Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Ann-Charlott Söderpalm, överläkare, Ortopeden Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra sjukhuset i Göteborg.

Lisa Wahlgren, sjukgymnast, Regionhabiliteringen i Göteborg.

Britt-Marie Eriksson, arbetsterapeut, Regionhabiliteringen i Göteborg.

Anna Glenvik, pedagog i Ågrenskas barnteam.

Samuel Holgersson, sjuksköterska i Ågrenskas barnteam.

Åsa Mårtensson, tandläkare på Mun-H-Center.

Lotta Sjögren, logoped på Mun-H-Center.

Lena Romeling Gustafsson, tandsköterska på Mun-H-Center.

Jenny Ranfors, jurist och koordinator på Ågrenska.

Märta Lööf Andreasson, personlig handläggare, Försäkringskassan i Göteborg.

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	johanna.lagerfors@agrenska.se
Redaktör	Johanna Lagerfors

Innehåll

Klinisk bild och svårigheter vid Charcot-Marie-Tooths sjukdom	5
Olle har Charcot-Marie-Tooths syndrom	8
Genetik vid Charcot-Marie-Tooths sjukdom	9
Olle får sin diagnos	11
Ortopedi vid Charcot-Marie-Tooths syndrom	12
Frågor till Lisa Wahlgren och Britt-Marie Eriksson	18
Olle har assistent på förskolan	19
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	19
Syskonrollen	22
Munhälsa och munmotorik	26
Information från Försäkringskassan	29
Samhällets stöd - kommunen	33
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	38

Klinisk bild och svårigheter vid Charcot-Marie-Tooths sjukdom

– CMT är ingen enhetlig åkomma utan förekommer i många former. Därför blir också symtombilden väldigt olika för olika personer, säger Barbro Westerberg, neuropediater och habiliteringsöverläkare på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

Charcot-Marie-Tooths sjukdom, CMT, beskrevs 1886 av två franska neurologer, Jean-Martin Charcot och Pierre Marie. Samma år började en brittisk läkare, Howard Henry Tooth, oberoende av sina franska kollegor att beskriva patienter med liknande symtom, bland annat svaghet i benen. Dessa tre läkare gav därmed upphov till diagnosens namn. Åkomman kallas ofta också HMSN, som står för hereditär motorisk sensorisk neuropati.

Neuropatier kan antingen vara nedärvda eller förvärvade. Orsaker till en förvärvad neuropati kan till exempel vara användandet av vissa mediciner, alkoholintag eller diabetes. I de fallen kan problemen vara övergående. När neuropatin har genetiska orsaker, som vid CMT, går den inte att behandla bort.

Tidigare trodde läkarna att CMT var ett enda enhetligt tillstånd, men när det under 1970-talet började göras elektriska mätningar av impulserna till kroppens nerver förstod man att det fanns olika former.

1982 publicerade Barbro Westerberg, tillsammans med Bengt Hagberg, en avhandling som byggde på en stor klinisk studie med barn som har CMT.

– Vi träffade 120 familjer och lärde oss bland annat att typ 2, den lättare formen av åkomman, är vanligare hos barn än vi tidigare trott. Många föräldrar sade att de inte själva hade några liknande symtom men när vi undersökte dem visade det sig att en del hade en mildare variant, säger Barbro Westerberg.

CMT är en nervsjukdom som påverkar musklerna. Åkomman medför en långsamt fortskridande svaghet och trötthet i fötter och ben, vilket leder till en försenad motorisk utveckling. Andra symtom är smärta och stickningar i händer och fötter, liksom extremt höga hålfötter som gör fötterna kortare.

– Personer med CMT har ofta svårt att gå på hämlarna på grund av svaghet i underbenets muskel på utsidan, peroneusmuskeln. Många

har nedsatt balans och exempelvis svårt med vissa konkreta saker, som att åka skridskor eller öppna burkar, säger Barbro Westerberg.

Utredning

För att ställa diagnosen CMT/HMSN börjar man med att se på underben, fötter och rygg. Om barnet har svårt att gå på sina hälar kan det ge en indikation som talar för att han eller hon har åkomman.

Vidare kan man också göra en neurofysiologisk undersökning, där man mäter nervledningshastigheten. Detta är lite smärtsamt och bör inte göras på yngre barn.

– Ibland gör vi också en biopsi, provtagning, i suralisnerven som är en känselnerv på utsidan av ankeln. I mer sällsynta fall kan vi även göra en muskelbiopsi. Det blir också alltmer vanligt med blodprov för genetisk undersökning, framför allt vid CMT typ 1, säger Barbro Westerberg.

Perifera nerver påverkas först

De perifera nerverna, det vill säga de nerver som utgår från ryggmärgen, påverkas först vid CMT. Det innebär att fötter och ben, händer och armar påverkas. Impulserna går långsammare på grund av nervpåverkan, och de går olika snabbt beroende på mängden myelin som sitter runt nerven.

– Nerven är som en elektrisk kabel som behöver isolering, och myelinet fungerar som den isoleringen. Vid CMT typ 1 är myelinet skadat och bildar lökformationer när man tittar i ett mikroskop. Då störs signalerna, och nervledningshastigheten blir nedsatt, säger Barbro Westerberg.

Vid CMT typ 2 innebär skadan att axonet är försämrat. Axonet är det utskott i nervcellen som kommunicerar med exempelvis muskler eller andra nervceller. Om cellerna i en muskel inte får impulser från nerverna utvecklas de inte. Det är därför huvudsymtomet för CMT är muskulär svaghet och trötthet.

Behandling och prognos

Behandlingen av CMT är symtomatisk. Det innebär att man inte kan bota åkomman utan istället behandlar symtomen. Det kan man exempelvis göra genom inlägg för att ge fötterna bättre stöd, försiktig fysisk träning och/eller ortopediska operationer.

Med tiden kommer en tilltagande neuromuskulär trötthet, och därför kan det vara svårt för personer med CMT att ha arbeten där de måste stå eller gå mycket.

– Av barnen jag träffade under mitt avhandlingsarbete var det bara

en pojke av drygt hundra som behövde rullstol hela tiden. Men 15 år senare hade många svårt att gå långa sträckor och svårt att hitta bra skor. En del hade fått sluta med vissa typer av aktiviteter som varit alltför fysiskt krävande, säger Barbro Westerberg.

Frågor till Barbro Westerberg

Kan föräldrarnas beteende orsaka en nymutation hos fostret?

– Nej, så fungerar det inte. Föräldrarnas beteende har ingen som helst betydelse för om en nymutation uppstår eller ej.

Kan en förälder ha en form av CMT och barnet en annan?

– Ja, man kan ha olika genetiska sjukdomar och även olika former av exempelvis CMT.

Finns det någon procentsats för när de olika formerna av CMT debuterar?

– CMT typ 1A debuterar tidigast, före fem års ålder.

Är nervledningshastigheten nedsatt hos en person med CMT oavsett vilken form av sjukdomen hen har?

– Nej, det är bristen på myelin som begränsar nervledningshastigheten, NLH. De som har myelinbrist har en NLH på 10-15 meter per sekund, medan de med axonal påverkan ofta har en NLH på 30-35 meter per sekund.

Hjärtat är ju en muskel. Innebär det att personer med CMT, som har svaga muskler, bör göra extra hjärtkontroller?

– Nej, CMT medför ingen skada på hjärtat. Det är inte en muskelsjukdom, utan en nervsjukdom som påverkar musklerna. Hjärtat ingår inte i det perifera nervsystemet som är påverkat vid CMT.

Ska man låta barnen själva bestämma vilka aktiviteter de vill ägna sig åt?

– Låt barnen prova på olika saker, det är det naturliga. Om något är för svårt för dem kanske de inte tycker att det är så kul ändå. Att rida och simma är jättebra aktiviteter, och att åka slalom brukar inte vara något problem för barn med CMT eftersom foten står stadigt i pjäxan. Exempelvis längdskidåkning kan också gå bra, men vara lite vackligare för dem.

Kan träning göra musklerna svagare på sikt?

– Ja, om man extremtränar kan det nog vara så.

Olle har Charcot-Marie-Tooths syndrom

Olle, som är fyra år, har Charcot-Marie-Tooths sjukdom. Han kom till Ågrenskas familjevistelse med sin mamma Josefin, pappa Petter och syskonen Trulsa 13 år, Sixten 11 år och John, 9 år.

Olle föddes med kejsarsnitt och var ovanligt kall vid födseln. Sjukvårdspersonalen såg till att värma upp honom snabbt och ingen misstänkte att det var något annat som inte stod rätt till.

– Allt var helt normalt till en början, men under det första året var Olle väldigt gnällig, han grät mycket och kunde ibland bli helt otröstlig, säger Josefin.

Mororeflexen som spädbarn har, den som får dem att flaxa ut med armar och ben vid plötsliga skrämmande ljud, brukar försvinna vid när barnet är några månader gammalt. Hos Olle satt den kvar mycket längre.

– Vi hade ju tre barn sedan tidigare och märkte också en skillnad i att Olle inte heller lärde sig hålla huvudet så bra. När han var fyra-fem månader gammal var vi fortfarande tvungna att hålla en hand om hans huvud då vi bar honom, säger Josefin.

Olle kom igång med sitt krypande när han var ungefär åtta månader, han kröp på golvet och försökte ta sig upp i trappan. Men plötsligt slutade han med krypandet.

– Vi noterade det förstås men tänkte inte så mycket mer på det då på direkten, det är ju fullt upp med allting i vardagen, säger Petter. Men när Olle var ett år och ännu inte visade någon tillstymmelse till försök att vilja börja gå, blev Petter och Josefin ändå oroliga. På BVC fick de veta att ingen utredning kunde bli aktuell förrän Olle var omkring ett och ett halvt år. Men en tid efter det upptäcktes under en läkarkontroll att Olle hade en misstänkt förstorad lever, vilket ledde till en rad nya tester och att man började nysta i om något kanske inte stod helt rätt till.

Genetik vid Charcot-Marie-Tooths sjukdom

– **Polyneuropatier är neurologiska sjukdomar som medför en funktionsnedsättning i kroppens perifera nerver. Av de medfödda polyneuropatierna är CMT den vanligaste. Omkring 30 per 100 000 invånare har åkomman, säger Christopher Lindberg, docent och överläkare på Klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.**

Kroppens DNA är en dubbelsträngad molekyl som innehåller olika baser, kallade A, T, C och G. Ordningen på dessa baser utgör koder för olika aminosyror, vilka bildar proteiner som behövs i kroppen. Olika delar av kroppen behöver olika proteiner för att fungera.

– Människan har 25 000 gener i arvsmassan. Vi känner till vilka sjukdomar en femtedel av dem kan vara inblandade i, men det finns fortfarande mycket som är okänt för oss, säger Christopher Lindberg.

Generna är fördelade på 46 kromosomer (23 kromosompar).

Genetiska analysmetoder

Sekvensanalys är en metod som används för att hitta genetiska fel som kan vara sjukdomsorsakande. Genom den analyseras varje bas (A, T, C och G) i en gen. Om det finns en känd mutation i familjen kan analysen riktas mot just den.

– Det är enklast om det finns en indexperson, det vill säga en familjemedlem där man redan lokaliserat det genetiska felet. Men om det genetiska felet inte är känt får man screena en hel gen för att leta efter mutationer, säger Christopher Lindberg.

NGS – *Next Generation Sequencing* – är en nyare metod som kommer att börja användas i Sverige inom ett till två år. I dagsläget används den mest i forskningssammanhang, eller i gränslandet mellan forskning och klinik.

Metoden innebär att man kan undersöka hela genomet, genuppsättningen hos en individ, och är tillämplig exempelvis vid CMT-utredningar.

– Vid traditionell sekvensanalys kan man bara undersöka en enda gen i taget, vilket är dyrt och tidskrävande. Men med NGS kommer man att kunna analysera 20-30-40 gener vid en och samma laboratorieundersökning, säger Christopher Lindberg.

Ärftlighet

CMT kan ärvas vidare till nästa generation genom autosomt dominant, autosomt recessiv eller X-bundet recessiv nedärvning. Åkomman kan också uppstå genom en spontan genförändring, det vill säga genom nymutation.

Vid de typer av CMT som är *autosomt dominant* ärftliga (där ena föräldern är frisk och den andra har tillståndet och är anlagsbärare) är sannolikheten att varje barn får åkomman 50 procent. Den vanligaste formen, CMT1a, är ett exempel på en form som ärvs enligt detta mönster. Åkomman orsakas då av en dubblering av genen PMP22 på kromosom 17.

Vid *autosomt recessivt* ärftliga former (där båda föräldrarna är friska anlagsbärare) är sannolikheten att barnet får åkomman 25 procent.

Vid *X-bundet recessiv* nedärvning sitter den skadade genen på X-kromosomen, det vill säga den könskromosom som kvinnor har i dubbel uppsättning och som män bara har en av. Om det är modern som bär det sjuka anlaget blir 50 procent av barnen också anlagsbärare. Men av dem är det bara pojkarna som får CMT, eftersom flickor även har en frisk X-kromosom från sin pappa. Om fadern bär anlaget blir alla döttrar friska anlagsbärare. Alla söner blir friska och inte heller bärare av anlaget.

Neurografi

Nervpåverkan vid CMT kan vara antingen axonal eller demyeliniserande. Axonal påverkan innebär att själva nervtråden, axonet, är skadat. Vid demyeliniserande nervpåverkan är det nervcellens isolering, myelinet, som skadats.

Neurografi är en mätning av kroppens nervledningshastighet, som är nedsatt vid CMT. För axonala former är nervledningshastigheten oftast över 38 meter per sekund, ibland uppe på normal nivå (drygt 40-45 meter per sekund). Men för demyeliniserande former är den sänkt under 38, ofta så låg som 10 till 15 meter per sekund.

Fosterdiagnostik

Fosterdiagnostik är ett sätt att undersöka om ett foster bär på en genetisk åkomma. Metoden förutsätter att den sjukdomsorsakande mutationen i den aktuella genen är känd.

Man kan ta prov på fostrets DNA på två sätt: antingen genom ett moderkakeprov vilket kan göras i graviditetsvecka 10-11 eller ett

fostervattenprov vilket kan göras i vecka 12-16.

– Fostervattenprovet för CMT är samma sorts test som görs för exempelvis Downs syndrom. Skillnaden är att man analyserar DNA:t istället för kromosomerna, säger Christopher Lindberg.

Genom fosterdiagnostik kan man få veta om barnet har ärvt anlaget för CMT eller ej, men det går inte att säga något om den kliniska bilden, det vill säga hur svåra eller lätta symtomen blir.

Frågor till Christopher Lindberg

Hur säkra är genetiska tester?

– Man kan aldrig säga att gentester är hundra procent säkra. Det finns alltid en felmarginal, till exempel i och med den mänskliga faktorn. Men jag vill ändå säga att de går att lita på.

Hur fastställer man om åkomman är en nymutation eller om den är nedärvd?

– Det kan man avgöra genom analys av ett blodprov på föräldrarna. Har någon av dem anlaget är åkomman nedärvd. Har de inte det sjukdomsorsakande anlaget handlar det om en nymutation. Om två syskon har samma åkomma är det högst osannolikt att det rör sig om en nymutation.

Är det farligare för personer med CMT att dricka alkohol än det är för andra personer?

– Det finns nog inga sådana studier, men jag tänker personligen att den som redan har skadade nerver ska vara extra försiktig med intag av ett ”nervgift” som alkohol.

Olle får sin diagnos

När Olles läkare väl hade börjat misstänka att något inte stod rätt till fick han och familjen kontakt med en sjukgymnast.

– Hon sa bara att han är överrörlig, att det var därför han inte börjat gå ännu. Men vi kände oss skeptiska, säger Josefin.

I det här skedet togs många prover på Olle, och bland annat upptäckte man att han hade lågt järnvärde.

– Vi kastades ständigt mellan värsta- och bästascenarion. Mellan paniken i tanken att vi kanske kommer förlora honom, och hoppet

om att det kanske ändå inte var något farligt som drabbat honom. Det var en tuff tid, säger Petter.

När Olle var två och ett halvt år hade läkarna testat hans nervledningshastighet och konstaterat att han hade någon form av neuromuskulär sjukdom. Då fick familjen kontakt med habiliteringen, och några månader senare fick de komma till genetiskt centrum där det gjordes ett genetiskt test på Olle. Då konstaterade man att han hade Charcot-Marie-Tooths syndrom typ 1b. Men den specifika typen var inte helt säkerställd utan mer en gissning.

– Barn med CMT är oftast svagast längst ut i armarna och benen, i de perifera delarna. Olle är istället svagast längst in, vid axlarna och höfterna, säger Josefin.

Olle har muskler i sina vader men istället ganska tunna lår.

– Eftersom han är så lealös i höfterna kan han inte gå utan skenor på benen, säger Petter.

Eftersom Olle inte är något typiskt fall av CMT har föräldrarna inte riktigt känt igen sig när de läst om andra barn som har samma sjukdom. Det är också ovanligt att symtomen kommit så pass tidigt som de gjort hos honom, ofta märks symtom av först när barnet är äldre.

Ortopedi vid Charcot-Marie-Tooths syndrom

– CMT är en progressiv nervsjukdom där muskler försvagas i olika grad, vilket leder till felställningar i framför allt fötterna. Åtgärder inkluderar alltifrån skoanpassning, ortoser och operationer med förlängning och förflyttning av senor, till osteotomier där skelettet delas och sätts ihop igen i en mer gynnsam position.

Det säger Ann-Charlott Söderpalm som är överläkare på Barnortopedin vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ortopeder arbetar med kroppens rörelseapparat, det vill säga det som rör muskler, leder och skelett. Ann-Charlott Söderpalm träffar både barn och vuxna patienter med CMT.

– Sjukdomen innebär påverkan på nervledningshastigheten, vilket i sin tur påverkar rörelseapparaten. Vi som ortopeder kan inte bota den, men vi kan korrigera felställningar som uppstått som en kon-

sekvens av sjukdomen och på så sätt skapa en bättre funktion, säger hon.

Ortopediskt skiljer sig barn från vuxna eftersom skelettet ser olika ut. Barns skelett är mjukare och mer formbart och stora delar består av brosk. Hos barn finns det så kallade tillväxtzoner nära ändarna av de flesta ben i kroppen. Det är utifrån dem som skelettet växer och blir längre. Tillväxtzonerna består speciella tillväxtceller och förbenas när barnet vuxit färdigt.

– Barn har dessutom en väldigt aktiv benhinna, som till exempel har förmåga att remodellera frakturer. Det innebär att brutna ben som ligger lite fel åter blir raka. Den förmågan avtar när vi blir vuxna, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Hos personer med CMT är nervledningshastigheten långsammare än normalt. På grund av detta är det de perifera kroppsdelarna – dit nervernas signaler har längst väg att färdas – som påverkas först. Tunna muskler påverkas före kraftigare.

– Vanligast är att barn med CMT först märker av symtom i fötterna, till exempel en svaghet som gör att bara tårna lyfts upp när de försöker lyfta foten, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Problemet kallas droppfot och resulterar ofta i att personen har lätt att snubbla. När han eller hon försöker kompensera för detta förändras gångmönstret. Många söker läkare på grund av snubblings-tendensen, återkommande stukningar eller fotledsfrakturer.

Fotfelställningar

Omkring två tredjedelar av alla personer med CMT har cavovarus, en fotfelställning som innebär att fotvalvet är ovanligt högt. Små barn har i regel ett fotavtryck där hela foten sätts i golvet, men utvecklar med tiden ett högre fotvalv. Hos personer med CMT blir detta ofta mer markant, vilket gör att foten ”drar ihop sig” och blir högre och kortare till formen.

– På barn har mellanfotsbenen inget mineral i sig och därför syns de knappt på röntgen. Det gör att det inte alltid är lönt att röntga fötterna hos mycket små barn. Vid behov kan man istället använda magnetkameraundersökning eller ultraljud, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Det är vanligt att den första metatarsalen (det innersta mellanfotsbenet) dippar ner något, vilket kan orsaka att hälen blir inåtvriden. Om det finns en obalans i foten så att muskler och senor drar snett kommer ledband, hud och andra svaga strukturer blir utsträckta på

fotens svaga sida.

– När benet vuxit färdigt kan inte skelettet längre formas om, men om foten vrids medan benet fortfarande växer kan skelettdelens form bli förändrad, säger Ann-Charlott Söderpalm.

För att motverka problemen kan man använda hålfotsinlägg, så kallade Pes cavus-inlägg till skorna, alternativt andra sorters ortoser eller droppfotsskenor. Skor med klack underlättar för vissa eftersom man då tillåts ha lite spetsfot utan att trycket fram på foten blir alltför stort. Det är annars vanligt att ett högt tryck under främre trampdynan orsakar smärta, hudförtjockning och sår.

– Ibland behöver man göra ingrepp på ortopedisk väg. Man kan då till exempel förlänga hälsenan så att spetsigheten i foten försvinner, eller förflytta senor så att foten vrids tillbaka till en mer funktionell form och får bättre styrsel, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Krokiga tår kan åtgärdas genom sendelning under tårna (flexortotomi), men ibland är det bättre att steloperera för att resultatet inte ska gå tillbaka.

Osteotomier

Osteotomier är en typ av operationer som innebär delning av skelettet. Genom att föra in anpassade kilar på olika ställen och vinkla foten till en mer gynnsam position kan man åtgärda felställningar.

– Det är inte ovanligt att man på personer med CMT behöver göra en kombination av förlängd hälsena, förflyttning av sena och mellanfotsosteotomi, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Det går också vid behov att steloperera specifika leder i foten. En sådan operation innebär inte att man inte kan röra foten, utan bara att man inte kan röra just den led som stelopererats. Om personen haft smärta i en led har den ofta varit stel ändå, och operationen innebär då att man får en stel, smärtfri led i en förbättrad position.

– Det finns mycket att göra inom det här området, vi har ganska stora möjligheter att fixa till en bra belastningsyta för fötterna. Eftersom problem med fötter orsakar ganska mycket bekymmer i livet är det bra att rådfråga en ortoped om möjliga åtgärder, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Andra besvär vid CMT

Förutom påverkan på fötter medför CMT också ofta känslpåverkan i händer och fötter. Även höftdysplasi (höften ur led) samt skolios (sned rygg) förekommer hos en del.

– Instabil höftled är generellt vanligt och förekommer hos ett av

hundra svenska barn. En luxerbar led förekommer hos ett barn av tusen, medan det är ännu mer ovanligt att leden är helt luxerad, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Frågor till Ann-Charlott Söderpalm

Är det bra för personer med CMT att använda nattortoser?

– Hos vuxna är det i princip poänglöst, förutom efter en operation då man vill bibehålla skelettets nya position. Hos barn kan man möjligen förskjuta händelseförloppet med felställningar litegrann med hjälp av ortoser, men det är viktigt att regelbundet utvärdera vilken effekt ortosanvändningen har. Den måste anpassas individuellt.

Hur mycket kan man operera barnfötter?

– Om vi ser att musklerna drar uppenbart snett försöker vi att motverka det. Om det inte räcker med ortoser kan man behöva göra en mjukdelsoperation. Det är fullt möjligt att operera tidigt men då viktigt att tänka på hur foten kommer att växa så att inte ingreppet skapar hinder för det.

Är skelettoperationer mer smärtsamma än mjukdelsoperationer?

– Ja, det är de. Men det finns bra metoder för smärtlindring, så jag tycker absolut inte att man ska vara rädd om det är så att ett skelett-ingrepp bedöms som nödvändigt.

Vår son med CMT är fyra år och har ännu inga problem med sina fötter. Ska vi räkna med att han kommer att få det i framtiden?

– Det är ju väldigt vanligt med fotfelställningar hos personer med CMT. Men litteraturen beskriver att två tredjedelar har fotproblem, vilket ju innebär att en tredjedel inte har det. Därför går det inte att svara på. Det finns också personer som får ett onormalt högt fotvalv men som inte får några besvär av det.

Sjukgymnastik och arbetsterapi vid Charcot-Marie-Tooths syndrom

– **Till oss som arbetar i Regionhabiliteringens neuromuskulära team kommer barn med neuromuskulära sjukdomar regelbundet för att följa upp hur sjukdomen fortskrider.**

Det säger sjukgymnast Lisa Wahlgren och arbetsterapeut Britt-Marie Eriksson från Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Regionhabiliteringen är en regional habiliterings verksamhet som fungerar som komplement till habiliteringen. Där utreder man och behandlar barn upp till 18 års ålder.

– Det vanligaste är att barnen med neuromuskulära sjukdomar, däribland CMT, kommer till oss en gång om året för uppföljning. Vi genomför samma undersökningar varje år för att kunna följa sjukdomens utveckling och tack vare detta kan vi bedöma när vi ska sätta in en ny behandlingsåtgärd. Det ska varken ske för tidigt eller för sent, säger Lisa Wahlgren.

Funktionsnedsättningar vid Charcot-Marie-Tooths syndrom

CMT kan medföra muskelsvaghet, försenad motorisk utveckling, nedsatt känsel eller överkänslighet och överrörlighet eller kontrakturer. Sjukdomen kan också leda till ledfelställningar, ryggproblem och andningsproblem.

Muskelsvagheten börjar oftast distalt, alltså längst ut i armar och ben. Det är de långa nervtrådarna som drabbas först.

– De muskler som är mest drabbade går inte att träna, däremot kan mindre drabbad muskulatur bli starkare genom träning. Vid styrketräning är det viktigt att hitta rätt nivå på sin träning för att inte överbelasta leder och muskulatur, säger Lisa Wahlgren.

Generell rörelseträning är viktigt för att kroppen ska må bra. Fysisk inaktivitet leder till muskelsvaghet eftersom musklerna inte aktiveras, och det leder i sin tur till dålig kondition. Bassängträning är ett exempel på en träningsform som är väldigt bra för personer som är muskelsvaga, eftersom man använder hela kroppen utan att den belastas alltför hårt.

– Många med CMT har nedsatt ork och blir väldigt trötta efter träningen. Därför gäller det att planera in den på ett bra sätt och även avsätta tid för vila, säger Lisa Wahlgren.

Barn med uttalad fysisk och mental trötthet, så kallad fatigue, behöver hjälp med att planera sin vardag så att orken sparas till de viktigaste aktiviteterna.

CMT medför också ofta en nedsatt känsel. Det kan innebära att man inte får de smärtsignaler som står i relation till vävnadsskadan kroppen utsätts för, till exempel att man inte fryser om man går ut i

tunna kläder trots att det är väldigt kallt.

Muskelsvaghet, nedsatt känsel och ledfelställningar kan leda till balanssvårigheter. För att kompensera för den försenade motoriska utvecklingen gäller det att stimulera till rörelse och aktivitet på ett roligt sätt.

– Man ska våga utmana sina barn, men samtidigt inte utsätta dem för risker. Motorisk inläring handlar om intensitet, det krävs många repetitioner för att kroppen ska automatisera en rörelse. Försök hitta aktiviteter som är funktionella i vardagen och träna gärna samma aktiviteter i många olika situationer, tipsar Lisa Wahlgren. När man sätter upp mål med träningen är det viktigt att de är realistiska, att det finns många mindre delmål för barnet att uppnå. Som förälder gäller det att ge lagom mycket respons, att vara positiv men samtidigt låta barnen själva prova sig fram och känna efter om en aktivitet kändes bra eller inte.

De ledfelställningar som ofta uppkommer på grund av sjukdomen, såsom höga fotvalv, strama hälsenor och stramhet i handens muskulatur, kan leda till att barnet hittar kompensatoriska motoriska strategier eller att barnet blir inaktivt.

– Vi brukar använda stretching och ortoser för att bibehålla musklernas längd hos barn som har korta och strama muskler. Om händerna är mycket strama rekommenderar vi ofta en handortos för barnet att ha nattetid. Eftersom få personer sover bekvämt med två ortoser på samtidigt brukar man ta vänster och höger hand varannan natt, säger arbetsterapeuten Britt-Marie Eriksson. Om handleden däremot är överrörlig kan en handledsortos användas för att stabilisera leden och då är målet att förbättra funktionen i en viss aktivitet.

Ståträning

För barn som inte går eller står självständigt är det viktigt att ståträna. Det gör man för att sträcka ut i höfter, knän och fotleder och för att belasta skelettet. Det förbättrar lungfunktionen, hjälper barnet att öka sin räckvidd och minskar risken för att barnet utvecklar skolios (sned rygg).

Sittanalys

När barnet sitter mycket behöver även sittställning följas. Vid en sittanalys på Regionhabiliteringen tittar man bland annat på huvud- och nackposition, ryggens och bäckenets ställning och om axlarnas och lårens position är symmetriska.

– Vi börjar alltid med att titta på hur barnet sitter utan sin rullstol,

för att få en bild av dess förutsättningar i sittande ställning, säger Britt-Marie Eriksson.

Barnen kan ibland ha en ojämn sittbelastning vilket innebär att de tenderar att tippa åt ena eller andra hållet och då tvingas ta stöd med ena armen. Detta leder till att de utför tvåhandsaktiviteter i allt mindre utsträckning.

Efter sittanalysen anpassas befintlig stol/rullstol, baserat på barnets individuella förutsättningar. En korsett, bålstöd eller andra anpassningar i rullstolen kan leda till att öka förutsättningarna till en bra sittställning och förhindra felställningar. Kuddar under benen kan hjälpa till att skapa en bra sovställning på natten.

– Att hitta rätt positionering i olika situationer är inte bara viktigt för att barnet ska uppnå optimal funktion, utan också för komfortens skull, säger Britt-Marie Eriksson.

Eftersom det är vanligt att barn med CMT blir trötta av att gå långa sträckor kan det vara bra att tänka på att de får möjlighet att spara energin åt det som är viktigt. Man kan med fördel ta rullstol till en aktivitet för att ha ork nog kvar till att utföra själva aktiviteten.

– Det är även viktigt att välja åldersadekvat förflyttning, det vill säga att byta ut vagnen mot annat förflyttningshjälpmedel när barnets jämnåriga kompisar inte längre åker vagn. Det påverkar till stor del hur omgivningens kommer att bemöta barnet.

Frågor till Lisa Wahlgren och Britt-Marie Eriksson

Hur kan man göra stretching roligt för barnet?

– Stretching är tråkigt. Men man kan försöka att göra omständigheterna roliga, läsa en bra bok, se på favoritprogrammet på tv eller något annat som tar bort fokus från stretchingen. Långvarig positionering med ortoser kan fungera en längre stund än vanlig stretching då det inte sker i ytterläge och är bekvämare. Då kan barnet göra något roligt samtidigt.

Varför opererar man skolios? Har skoliospatienter ont i ryggen?

– Man kan leva med en liten skolios utan att åtgärda den, det gör sällan ont. Personer som har en skolios ska följas via en skoliosmottagning där en ryggkirurg tar ställning till när en eventuell operation blir aktuell. Smärta och trötthet i ryggen förekommer vid större skolioser.

Olle har assistent på förskolan

Olle går på regelbundna kontroller hos Regionhabiliteringen, och där mäts bland annat hans muskelstyrka.

– Vi upplever att Olle blir starkare och starkare muskelmässigt, men det kan bero på att han blir bättre rent motoriskt på att använda sina händer och armar, säger Josefin.

Eftersom han använder armarna som hävarmar har han blivit lite sned i ryggen, och han måste också röntga höfterna regelbundet eftersom han är svag där.

Olle kan idag gå, med skenor, men han har också en rullstol och en elrullstol som han åker i eftersom han snabbt blir trött annars.

– Vi vet inte hur mycket vi ska pusha honom riktigt, och där känner vi att ingen heller verkar kunna hjälpa oss. Det är jättejobbigt att inte veta vad som är bäst för ens barn, säger Josefin.

På förskolan har Olle en personlig assistent hela dagarna, något som fungerat jättebra. Men på grund av tröttheten orkar han bara vara på förskolan 15 timmar per vecka. En gång i veckan går han och simmar i en varmvattenbassäng tillsammans med någon av sina föräldrar, och snart är förhoppningen att Olle också ska få börja rida.

Han behöver sin personliga assistent eftersom han annars ofta trillar utan att kunna ta emot sig. Muskelsvagheten gör dessutom att det är svårt för honom att orka ta sig fram med rullstolen, trots att han har en som är extra lätt.

– Nyligen fick han en ny rullstol med bromsar på, vilket gör att han kan ta sig i och ur den själv utan att någon står och håller i den. Det gjorde enormt mycket för hans självständighet och han tackade oss hur många gånger som helst, som om det var en fin present. Då förstår man hur viktigt det är att hitta rätt hjälpmedel, säger Josefin.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Personalen på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med sällsynta diagnoser. Barnteamet, som är med barnen medan föräldrarna går på föreläsningar under familjevistelserna, ser till varje barns individuella behov och är noga med att anpassa schemat så att det blir så bra förutsättningar som möjligt för barnen under veckan.

– Barn med CMT har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna. Även systerkonen har sitt eget program under familjevistelsen, säger pedagogen Anna Glenvik som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Barnteamet skaffar inför varje familjevecka kunskap i form av medicinsk information, och använder bland annat information man fått genom samtal med föräldrar och skolpersonal. Man väger också in Ågrenskas tidigare erfarenheter av barn med den aktuella diagnosen.

Ett övergripande mål för veckan är att barnen ska känna sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Det är framtaget av Världshälsoorganisationen WHO.

– Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningsfaktorer. Förr fokuserade man mest på fysiska individuella förutsättningar för varje barn. Men idag utgår pedagogiken framför allt från omgivningen och hur den kan anpassas. Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas av de hinder som finns, säger Anna Glenvik.

Att stärka barnens delaktighet, självkänsla och sociala samspel är en viktig målsättning under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur vad gäller aktiviteter och miljö, eftersom möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

– De här åtgärderna är egentligen bra för alla. De allra flesta vuxna har kalendrar, scheman och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på samma principer om tydlighet och struktur, säger Anna Glenvik.

Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bildscheman och tidshjälpmedel hjälper till att skapa tydlighet, och tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiva förstärkningar.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. För mus-

kelsvaga barn finns många hjälpmedel som underlättar, till exempel en touchkontakt som är lätt att trycka på för att sätta igång en bakmaskin eller någon annan apparat.

– Det gäller att hitta aktiviteter och lösningar som gör att alla kan vara delaktiga på samma sätt, så att barnet som har åkomman inte behöver sticka ut och vara avvikande. Barn med CMT kan ju till exempel vara tröttare än andra, men om hela klassen eller gruppen drar ner lite på tempot är det ofta skönt för alla barn, säger Anna Glenvik.

Ågrenskas personal är noga med att vara lyhörda inför barnens trötthetsnivå. De planerar in naturliga pauser i schemat och har lagt till extra tid där det behövs.

– Det är viktigt att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet, så att man sedan inte orkar med själva aktiviteten. Det gäller att tänka ut vad orken ska räcka till och göra en genomtänkt planering. Kanske innebär den att åka rullstol till en aktivitet även om man kan gå, för att spara på krafterna så att de räcker till det som är viktigt, säger Anna Glenvik.

Ett bra tips på aktivitet är walkie-talkie-gömmen, där ett lag gömmer sig och ger ledtrådar i walkie-talkien om var de är, medan det andra laget letar.

– På så sätt får ena laget hela tiden ta det lugnt och det skapas naturliga vilomoment. Det kan vara bra att tänka på när man ska hitta på lekar och aktiviteter, säger Anna Glenvik.

Barnen med CMT har ibland ståskal, träningshjälpmedel och sjukgymnastiska program. Då blir det viktigt att planera aktiviteter utifrån dem, så att de inte missar något roligt på grund av att de behöver gå ifrån och träna.

– Man kan också försöka foga samman momenten, som att låta barnen leka med något roligt samtidigt som de står i sina ståskal.

För att stimulera kroppens olika sinnen använder sig barnteamet av taktill stimulans, sång, musik och lek med rytminstrument.

– Under den här familjevistelsen har vi till exempel haft muskelrelax, vilket barnen tyckte mycket om. I ett av momenten ligger man och slappnar av till lugn musik, för att sedan i omgångar spänna och slappna av i olika delar av kroppen för att öka kroppskännedomen. Efteråt har vi masserat de som vill med bollar, vilket är skönt för värkande muskler, säger Anna Glenvik.

De yngre barnen har varje dag en samling där de får hälsa på mjukisdjuret Kalle kanin som bor i en väska.

– Barnen blir delaktiga genom att de får knacka på väskan så att Kalle kommer fram och pratar med var och en. När samlingen är slut säger han hejdå och hoppar ner i väskan igen. Detta ger en tydlig början och slut på samlingen.

Anna Glenvik berättar också om stöd i skolan eller förskolan. I den nya skollagen – som trädde i kraft juli 2011 – betonas barnens rätt till anpassat stöd.

– När man ska göra ett åtgärdsprogram för barnet är det viktigt att vara så noggrann som möjligt i beskrivningar av mål och metoder. Bestäm gärna en enda konkret sak och se till att den fungerar. Det finns en risk att tjugiga formuleringar annars blir för generella och att det då inte sker någon riktig förändring.

Anna Glenvik betonar också att det är viktigt att fråga barnet själv vilka anpassningar han eller hon önskar.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (www.spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

– Det är viktigt att skolmiljön ger barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

Syskonrollen

Under varje familjevistelse på Ågrenska är det viktigt att även syskon får känna sig betydelsefulla. En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet, den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt då frågor och funderingar förändras.

– Många syskon är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan. En tvilling till en tjej med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten, säger Samuel Holgersson.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. Genom att involvera syskonen kan man skapa förståelse och öka möjligheterna till problemlösning.

– Det är viktigt för syskonen att känna att de också får egentid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som 'ändå blev över'.

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor som behöver svar, men det är viktigt att bemöta barnet på rätt nivå.

Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar omgivningens reaktioner.

– I den åldern kan det kännas jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. Barnen noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att ha ett gemensamt sätt i familjen angående hur man förklarar hur situationen ser ut för barnet som har en funktionsnedsättning. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, eller kanske att syskonet har 'trötta ben' eller något liknande, säger Samuel Holgersson. Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det.

Tre ledord för syskonverksamheten

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Vi berättar också att de själva inte har orsakat funktionsnedsättningen och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

– Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det mycket lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att istället prata om dem och vad de står för.

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”.

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära. Dessutom undviker många barn att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet, eftersom de inte vill belasta föräldrarna mer fler tunga saker. Därför gäller det att skapa strategier för hur man ska prata om det som känns svårt.

Under veckan gör barnen och ungdomarna en berättelsebok där de skriver om sig själva, om sjukdomen de själva eller syskonet har och om vad man kan säga till andra som frågar om sjukdomen. En övning som ofta används är ”cirkeln”, där man ska fylla i känslor och hur stor andel av en själv som består av glädje, ilska och andra känslor.

– De här övningarna blir ofta en bra ingång till förtroliga samtal. Med de äldre syskonen har vi ’känslkort’ och andra spel och övningar som får igång snacket. Det är vanligt att första varvet handlar om vardagliga saker, men att man efter en stund kommer in

på det som handlar om ens syskon, säger Samuel Holgersson.

Han beskriver också många positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättning.

– Många får en större respekt för andra människor. De lär sig tidigt att ta ansvar, känna empati och förståelse. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på www.syskonkompetens.se

Olle och hans syskon

Olle har tre äldre syskon. John som är 9 år, Sixten som är 11 år och Trulsa som är 13.

– Olle är ju lite av ett sladdbarn och hans äldre syskon är verkligen fantastiska med honom. De hjälper honom med allt och ser det som helt naturligt, samtidigt som de också ger honom lite motstånd som man gör med en vanlig lillebror. Det är bra, säger Petter.

Han och Josefin har alltid pratat mycket med barnen om Olles diagnos, om känslor och tankar kring att han har en funktionsnedsättning.

– Det här är vår vardag nu, vår verklighet, och därför känns den ju helt naturlig för oss.

På kvällarna, när Olle gått och lagt sig, försöker Josefin och Petter ge de andra barnen lite extratid, spela spel och umgås. De har också pratat om att Olle skulle kunna få vara hos sin mormor och morfar någon lördag i månaden för att de ska kunna hitta på något med syskonen. Till exempel någon aktivitet som är svårare att få till om Olle är med.

– Det har inte blivit av ännu, kanske för att det känns lite konstigt att göra så. Samtidigt har han det ju superbra hos mina föräldrar och det skulle säkert vara härligt för de andra barnen att någon gång ibland få göra något med bara oss, då vi inte behöver anpassa oss efter Olle, säger Josefin.

Munhälsa och munmotorik

– Barn med särskilda behov rekommenderas ha en tidig kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårds-specialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Det säger logoped Lotta Sjögren och tandläkare Åsa Mårtensson som arbetar på Mun-H-Center.

Många syndrom 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 ökad kunskap 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.

Munhälsa hos barn med CMT

– Hos barn med CMT tycks problem som har med munnen att göra vara lika vanligt eller ovanligt som hos andra barn. När det gäller bitt och tänder ser vi inget som tyder på att sjukdomen påverkar munhålan, säger tandläkare Åsa Mårtensson.

Undersökningen av barnen med CMT under Ågrenskas familjevistelse visade att dessa barn – liksom barn i allmänhet – har en god munhygien, välfungerande munmotorik och inga uppenbara kariesskador. En del har bettavvikelser, men det är inte vanligare hos personer med CMT än hos andra.

Pedodonti erbjuder barn och ungdomar med speciella behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande. En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök, polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, som sedan individuellt kan kompletteras med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak.

– En bra metod för att förebygga karies är att plasta in tuggytorna på nya kindtänder. Då fyller man i gropiga tänder med ett tunt plastlager och skapar en slät yta, vilket skyddar mot bakterier, säger Åsa Mårtensson.

För att underlätta tandborstningen tipsar hon om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då blir det lättare att borsta och man kommer åt bättre. När man ska borsta tänderna på väldigt små barn kan det vara lättare att lägga dem ner på en säng eller en matta.

Det finns många olika typer av borstar att välja bland för att underlätta tandborstningen, samt bitstöd och andra hjälpmedel.

– En vanlig eltandborste kan vara ett bra alternativ, inte minst om man är lite trött i musklerna. En fördel är också att greppet på den är tjockare. Då kan det vara lättare för barnet att hålla i tandborsten själv, säger Åsa Mårtensson.

Det går också att förstora greppet på en vanlig tandborste med silikongrepp (eller TePe greppförstorare).

Att tänka på:

- Ha en förstärkt förebyggande tandvård.
- Vissa mediciner kan ge muntorrhet, vilket ökar risken för karies.

Munmotorik

– När det gäller munmotoriken har vi inte kunnat se att barn med CMT har några specifika problem. Men om barnen är väldigt trötta och om andningen är påverkad kan talet bli något otydligt, säger Lotta Sjögren.

Några föräldrar har också upplevt att barnens tal- och språkutveckling blivit försenad på grund av att mycket kraft och koncentration gått åt till den motoriska utvecklingen.

Stämbandspares kan förekomma i mycket sällsynta fall, vid CMT typ 2C.

– Generellt påverkas inte musklerna i munnen och ansiktet av CMT, eftersom de styrs av kranialnerver. Dessa nerver brukar inte vara påverkade vid sjukdomen

Olle nu och i framtiden

På senare tid har Olle börjat ställa frågor till sina föräldrar om varför inte han kan gå lika bra som andra barn.

– Det har känts jättejobbigt. Jag trodde nog att vi hade pratat med honom om det så pass mycket tidigare, men kanske var han inte redo då och behövde därför ta upp det med oss på egen hand. Det har varit ganska känslomässigt för oss alla i familjen, säger Josefin. Samtidigt tycker hon och Petter att Olle har en härlig attityd och sällan ser några större problem med sin funktionsnedsättning.

– Han har inga skrupler alls och skulle gärna krypa fram på golvet i affären. Men då riskerar ju folk att trampa på hans händer, säger Josefin.

Hon brukar alltid se det positivt när omgivningen kommer fram och kommenterar att Olles lilla rullstol är gullig eller något liknande, vilket händer ofta. Det är bekvämare att tolka det positivt, tycker hon, även om andra kanske skulle uppfatta den uppmärksamheten på ett negativt sätt. Som ett tecken på att barnet sticker ut från det normala.

Olle har hittills inte genomgått några operationer, men står på väntelista för att ta bort halsmandlar och polyper.

– Tester har visat att han inte går ner i djupsömn så bra, och att han ibland har korta andningsuppehåll i sömnen. Förhoppningsvis kommer han sova bättre efter operationen, och kanske kan det också hjälpa lite mot hans ständiga trötthet, säger Petter.

Tröttheten är den som oroar föräldrarna inför Olles framtida skolstart. Hur ska han klara alla långa skoldagar?

– Men det är egentligen bara det som känns lite oklart, resten tänker jag kommer bli hur bra som helst. Olles skola är helt fantastisk, de bygger ramper där de behövs och har aldrig ifrågasatt hans behov det minsta, säger Petter.

Skolan har hela tiden valt att se till hur Olle har det för stunden och inte krävt att få veta hur det blir framöver.

– Det är tur, eftersom ingen kan svara på det. Vår får helt enkelt ta det som det kommer.

Information från Försäkringskassan

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

Stöd för personer med funktionsnedsättning

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.

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	111 300 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 400 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 636 kr/mån	55 600 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 800 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.
- Specialkoster
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning mm

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 föräldransvaret.

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

Juristen Jenny Ranfors är koordinator vid Ågrenskas familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning, utöver det stöd Försäkringskassan erbjuder.

LSS-insatser

Samhällets övriga stöd utgår från två lagar; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) och Socialtjänstlagen, SoL.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer...

- 1) ...med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
- 2) ...med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- 3) ...med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Personlig assistans

För att få en personlig assistent krävs att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar. Assistenten ska hjälpa till med att tillgodose grundläggande behov såsom måltider, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien.

Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är inte tillräckliga skäl för att få assistans.

Det är bara då behovet av assistent understiger 20 timmar i veckan som den söks via kommunen, i annat fall ansvarar Försäkringskassan för ärendet.

Korttidsvistelse / stödfamilj

– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Jenny Ranfors.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

– Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet, säger Jenny Ranfors.

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela Försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, annars kan man bli återbetalningsskyldig, säger Jenny Ranfors.

Ledsagarservice

En ledsagare hjälper till med kontakter i samhället och kan följa med på vårdbesök och delta i fritidsaktiviteter. Insatsen gäller när funktionsnedsättningen inte är alltför stor, och kan till exempel inte ges om personen redan har personlig assistans. Ledsagarservicen kan begäras per tillfälle eller som regelbunden insats.

Kontaktperson

– En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska, säger Jenny Ranfors.

Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver inte rapportera om vad man gjort till någon myndighet.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

- Habilitering / kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- Brukarstödcenter.
- Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Den kan också skrivas ut att kompensera för en ned-satt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. – Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis en dator, säger Jenny Ranfors.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på rehabiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Det här gäller i skolan

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 utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Jenny Ranfors.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en skolelev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson. 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

När andra stödåtgärder inte räcker till är anpassad studiegång ett alternativ för eleven.

Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från

övrigas timplan, ämne och mål. Det är rektorns ansvar att eleven får en utbildning som så långt som möjligt är likvärdig övriga elevers utbildning.

Särskolan

Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med utvecklingsstörning. Den är obligatorisk på nio år, precis som grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år. Särskolan indelas i grundsärskola och träningskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

- Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer kan också gå integrerade i en grundskoleklass, säger Jenny Ranfors.

Betyg och behörighet

Idag går betygsskalan från A till F. Eleven måste vara godkänd (alltså minst ha betyg E) i 8-12 ämnen för att komma in på en vanlig gymnasieskola. När betyg sätts ska läraren utgå från all information som finns om elevens kunskaper.

- Det innebär att en elev kan få godkänt även om den inte gjort ett visst prov. Det finns andra sätt att visa sin kunskap, till exempel genom ett muntligt prov eller en praktisk övning, säger Jenny Ranfors.

Betyg i särskolan

Att läsa på särskola innebär begränsningar när det gäller framtida studier. Men särskoleelever kan ändå få prövning i ett eller flera ämnen i den vanliga grundskolan och då få grundbetyg i dessa. Inom särsvux och på folkhögskolor finns utbildningar för personer som gått i grundsärskola.

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

upplysningstjansten@skolverket.se

Boende och verksamhetsstöd

När det kommer till boende kan kommunen hjälpa till med två former av gruppboendestäder för personer med särskilda behov. Det ena är en *gruppboendestad*, där de boende får hjälp med allt, såsom städning, matlagning och annat. Det andra alternativet kallas *serviceboendestad*, och här är de boende mer självständiga, men har tillgång till fast anställd personal vid behov.

Daglig verksamhet faller också inom ramen för kommunens insatser, och är tänkt att utveckla den enskildes möjligheter till förvärvsarbete. Den dagliga verksamheten ska erbjuda stimulans och utveckling, och en känsla av meningsfullhet och gemenskap.

Tips på bra webbsidor

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

www.varsam.se – Varsam

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Barbro Westerberg
Barnneurologen
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Överläkare Christopher Lindberg
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Neuromuskulärt Centrum
431 80 MÖLNDAL
Tel: 031 - 343 10 00

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnortoped
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

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

Sjukgymnast Lisa Wahlgren
Regionala barn- och ungdomshabiliteringen
Box 21062
418 04 GÖTEBORG
Tel: 031-502770

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

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

Idrottspedagog Marcus Berntsson
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS

Tel: 031-750 91 00

Övertandläkare Åsa Mårtensson
Mun-H-Center
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

Tandsköterska, koordinator
Lena Romeling Gustafsson
Mun-H-Center
Ågrenska
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
Märta Löf-Andreasson
Försäkringskassan
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-1167091

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

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

CMT / HMSN

En sammanfattning av dokumentation nr 433

Charcot-Marie-Tooths sjukdom, även känd som Hereditär motorisk och sensorisk neuropati, är en nervsjukdom som påverkar musklerna.

Åkomman medför en långsamt fortskridande svaghet och trötthet i fötter och ben, vilket leder till en försenad motorisk utveckling. Andra symtom är smärta och stickningar i händer och fötter, liksom extremt höga hålfötter som gör fötterna kortare.

CMT är ingen enhetlig åkomma utan förekommer i många former. Därför blir också symtombilden väldigt olika för olika personer

Av de medfödda polyneuropatierna är CMT den vanligaste. Omkring 30 personer per 100 000 invånare har åkomman.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2013

