

Dokumentation nr 451

# Kongenital muskeldystrofi, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2013



**ÅGRENSKA**

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)

# KONGENITAL MUSKELDYSTROFI

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 kongenital muskeldystrofi. 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](http://www.agrenska.se).

## Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Már Tulinius**, professor, Drottning Silvias barn- och ungdomssjuk-hus, Göteborg

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

**Christopher Lindberg**, docent, överläkare, Neuromuskulärt Cent-rum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

**Karsten Kötz**, lungläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjuk-hus, Göteborg

**Anders Sjöström**, överläkare, ögonmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

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

**Britt-Marie Eriksson**, arbetsterapeut, Regionala barn- och ungdomshabiliteringen, Göteborg

**Annelie Jordansson**, styrelseledamot RBU, Riksförbundet för Rörelsehindrade Barn- och Ungdomar

**Gunnel Hagberg**, personlig handläggare, försäkringskassan, Göteborg

**Marianne Bergius**, övertandläkare, Mun-H-Center, Hovås

**Lotta Sjögreen**, logoped, Mun-H-Center, Hovås.

## 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 kongenital muskeldystrofi	5
Maja föds	8
Genetik vid kongenital muskeldystrofi	8
Frågor till Christopher Lindberg	11
Maja utreds	11
Vilka förändringar syns i muskeln?	12
Frågor till Anders Oldfors	13
Maja har kongenital muskeldystrofi	14
Lungsymtom och behandling	14
Maja har stödfamilj	16
Ögonproblem vid kongenital muskeldystrofi	16
Maja har assistenter	18
Sjukgymnastik och arbetsterapi	19
Ågrenskas pedagogiska program	22
Maja går i skola	24
Syskonrollen	25
Maja har en lillasyster	28
Munhälsa och munmotorik	29
Maja idag	31
Föreningspresentation, RBU	31
Tips från familjerna till andra familjer:	32
Information från försäkringskassan	32
Samhällets stöd - kommunen	36
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	40
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	40
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	41

## Klinik hos barn med kongenital muskeldystrofi

**Kongenital muskeldystrofi är en medfödd, ärftlig sjukdom som innebär att musklerna bryts ner. Symtom är muskelsvaghet, minskad muskelspänning och inskränkt rörlighet i lederna. Den finns i flera olika former. Kongenital muskeldystrofi är en ovanlig sjukdom, där det bara föds cirka tre barn per år i Sverige. Det berättade Már Tulinius, professor, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.**

Kongenital muskeldystrofi ingår bland muskelsjukdomarna, men skillnaden är att symtomen märks redan under graviditeten eller under barnets första levnadsår. Kongenital betyder medfödd och dystrofi, att muskelfibrerna bryts ner. Det finns flera olika slags kongenitala muskeldystrofier med undergrupper. En del drabbar enbart musklerna och en del ger också symtom i hjärna, ögon och hjärta.

### **Symtom**

Kongenital muskeldystrofi kan märkas redan under graviditeten genom minskade fosterrörelser. När barnet är fött märker man av en tydlig muskelsvaghet och låg muskelspänning. Andningsmusklerna är ofta svaga och barnet kan ha svårt att suga och svälja.

- Den motoriska utvecklingen är ofta kraftigt försenad. Muskelsvagheten kan ge kontrakturer, felställningar. Svagheten kan även leda till sned rygg, skolios, sa Már Tulinius.

### **Diagnos**

Ett första steg mot diagnos kan vara att ta serum kreatinkinasprov, så kallat CK-värde.

- Kreatinkinas läcker ut i blodet när musklerna bryts ner. Det är oftast förhöjt vid muskelsjukdomar och kan vara en ledtråd till en diagnos, sa Már Tulinius.

Diagnos ställs säkrast genom ett prov på en muskel.

- En muskelbiopsi kan bekräfta vilken slags muskelsjukdom det är, sa Már Tulinius.

Det går också att ta ett prov på generna, arvsmassan, med ett DNA-prov.

### **Orsak**

Kongenitala muskeldystrofier orsakas av mutationer, förändringar av de gener som styr bildningen av olika proteiner av betydelse för

att musklerna ska fungera. Brist på eller total avsaknad av dessa proteiner leder till sjukdom. Hittills har 13 olika gener beskrivits som antas kunna orsaka kongenital muskeldystrofi. De olika sjukdomarna kan delas in i fyra grupper efter vilken typ av proteiner i muskelcellen som är drabbad.

### **Grupp 1**

Muskeldystrofi som beror på mutationer i gener vilka kodar för strukturella proteiner i muskelcellens hölje eller i andra protein-komplex utanför muskelfibern:

Merosinbrist, MDC1A

Ullrichs kongenital muskeldystrofi

Integrin alfa7-brist

### **Grupp 2**

Muskeldystrofi som beror på mutationer i gener vilka kodar för enzymer som kopplar kolhydrater till proteinet  $\alpha$ -dystroglykan i muskelcellens membran (alfa-dystroglykanopatier):

Walker-Warburg

Muscle-Eye-Brain

Fukuyama

MDC1C

MDC1D

### **Grupp 3**

Muskeldystrofier som orsakas av defekter i proteiner in muskelcellens kärnmembran:

LMNA-relaterad kongenital muskeldystrofi

### **Grupp 4**

Muskeldystrofi som beror på ett förändrat protein i det endoplasmatiska retiklet:

Kongenital muskeldystrofi med rigid spine

– De vanligaste kongenitala muskeldystrofierna är Merosinbrist, MDC1A, Ullrichs kongenitala muskeldystrofier och  $\alpha$ -dystroglykanopatier, se Már Tulinius.

### **Behandling**

När diagnosen är ställd finns rekommendationer fastställda för den fortsatta vården. Rekommendationerna är baserat på de senaste forskningsrönen inom området. Enligt dem ska personer med kongenital muskeldystrofi gå på regelbunden kontroll hos sitt loka-

la rehabiliteringsteam. En årlig kontroll hos en specialist på neuro-muskulära sjukdomar ingår också i den rekommenderade behandlingen.

– Hjärtat och andningen bör kontrolleras regelbundet, sa Már Tulinius.

Andra rekommendationer för behandlingen är att personer med kongenital muskeldystrofi ska träffa en ortopedkirurg för att förebygga kontrakturer, felställningar och ha en plan för eventuella operationer. Den kan till exempel bli aktuellt med steloperation av ryggen vid skolios. När en operation är lämplig bestäms efter hur krökt ryggen är.

Besök hos ett tandvårdsteam med kunskap om diagnosen är också viktigt.

## Frågor till Már Tulinius

### ***Vad är det endoplasmatiska rentiklet?***

– Den är en del i cellen som är transportsystemet. Det är aktuellt i år, eftersom nya upptäckter om transportsystemet belönades med nobelpriset.

### ***Är det vanligast att kongenital muskeldystrofi drabbar det första barnet?***

– Nej, det drabbar andra eller tredje barnet lika ofta.

### ***Är CK (serum kreatin) relaterat till hur mycket muskeln bryts ner?***

– Ja, det är ett tecken på att muskelcellen befinner sig i en process där höljet bryts ner.

### ***Tycker du det är klokt att söka efter läkare eller sjukgymnaster med särskild erfarenhet av kongenital muskeldystrofi?***

– Det händer mycket just nu för att sprida kunskap om sällsynta diagnoser. Regionala centrum för sällsynta diagnoser håller på att byggas upp på universitetssjukhusen i landet. Alla regioner kommer inte att kunna alla diagnoser, utan de kommer att dela upp dem mellan sig. Till dessa tvärprofessionella team ska de lokala läkare eller andra behandlare som har frågor kunna vända sig. Din egen läkare eller sjukgymnast kan alltså få expertråd genom dem.

***Borde vi söka oss till Danmark, där de har fler fall av kongenital muskeldystrofi och verkar duktiga?***

– Det finns ett samarbete mellan oss i Norden som arbetar med kongenital muskeldystrofi. Jag vet inte om det skulle hjälpa er. att vända er till Danmark. Ni kan ju prova.

***Vår vuxna dotter får särskild massage, kallad LPG, för att öka hennes cirkulation. Är det bra?***

– Om en person har nedsatt rörlighet påverkas cirkulationen. Massage sätter igång cirkulationen, så det är säkert bra. Vid all slags träning är det viktigt att ha kontakt med en sjukgymnast som kan ge råd.

## Maja föds

Maja, sju år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Maria, pappa Håkan och lillasyster Klara, fem år.

Graviditeten med Maja var normal, men i slutet av den kände Maria inga fosterrörelser. Ett besök hos barnmorskan lugnade henne.

– Barnet rörde lite på sig när Maria druckit ett glas saft, säger Håkan.

– Förlossningen var utan problem. Maja vägde 3,1 kilo när hon föddes, berättar Maria.

Amningen av Maja fungerade först inte. Maria fick använda ett amningsnapp för att Maja skulle kunna suga.

– Vi lade också märke till att Maja alltid höll huvudet åt ena sidan, säger Håkan.

När Maja var på kontroll hos läkare vid tio veckors ålder konstaterade han att hon var slapp i överkroppen.

– Hon borde ha kunna lyfta huvudet i magläge vid den åldern, men det kunde hon inte, säger Maria.

– Läkaren ville skicka Maja på utredning, säger Håkan.

## Genetik vid kongenital muskeldystrofi

– **Med den senaste tekniken kan alla gener analyseras på en gång, vilket ökar möjligheterna att hitta de som kan vara på-**



**verkade vid kongenital muskeldystrofi. Rätt diagnos underlättar den fortsatta vården för patienterna.**

**Det sa Christopher Lindberg är överläkare vid neuromuskulärt centrum, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg när han berättade om genetik vid kongenital muskeldystrofi.**

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.

### **Arvsmönster**

Kongenitala muskeldystrofier ärvs nästan alltid autosomt recessivt. Det innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen, förändrat arvsanlag.

Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procents risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning, en från varje förälder. Barnet får då sjukdomen.

I 50 procent av fallen får barnen den muterade genen i enkel uppsättning, från en av föräldrarna, och blir liksom föräldern frisk bärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen får barnen inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Om en person med en autosomt recessiv sjukdom, som alltså har två muterade gener, får barn med en person som inte är bärare av den muterade genen ärver samtliga barn den muterade genen men får inte sjukdomen.

Om en person med en autosomt recessivt ärftlig sjukdom får barn med en frisk bärare av den muterade genen i enkel uppsättning är det 50 procents risk att barnet får sjukdomen och i 50 procent av fallen blir barnet frisk bärare av den muterade genen.

LMNA-relaterad kongenital muskeldystrofi beror ofta på en nymutation. De förändrade arvsanlagen uppträder för första gången hos

personen och är inte nedärvda. Föräldrarna till ett barn med nymutation har därför i princip ingen ökad risk att få ett nytt barn med sjukdomen. Den uppkomna förändringen hos barnet blir dock ärftlig. Som vuxen kan man föra vidare den förändrade genen till sina barn genom autosomalt dominant nedärvning. Det innebär att om den ena föräldern har sjukdomen, det vill säga en normal gen och en muterad gen, blir risken för såväl söner som döttrar att ärva sjukdomen 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och riskerar inte att föra den vidare.

### **Genanalys**

Vid misstanke om kongenital muskeldystrofi kan första steget vara en riktad analys av personens arvs massa, gener. Det görs till exempel om det finns en känd mutation i familjen. Då letar genetikerna efter felskrivningar i recepten till de kända generna där mutationen finns.

Ifall inga förändringar hittas där kan en sekvensanalys göras för att undersöka de gener som brukar vara förändrade vid kongenitala muskeldystrofier.

– Varje sekvens jämförs med en referenssekvens från personer som inte har sjukdomen för att se vad som avviker, sa Christopher Lindberg.

Hittar man inga fel där kan nästa steg vara att undersöka hela genomet.

– Denna teknik utvecklas hela tiden och kommer att bli tillgänglig på vårt sjukhus inom en snar framtid. Till dess skickar vi prover till specialiserade laboratorier, sa Christopher Lindberg.

### **Skäl till genanalys**

Det kan finnas flera skäl att ta reda på exakt vilken gen som är orsak till sjukdomen. Ett skäl är att det ökar kunskapen om hur sjukdomen yttrar sig och hur prognosen kan se ut. En genetisk analys ger grunden för vilket vårdprogram med vilka vårdkontakter personer med diagnosen kan behöva.

– Om genen som orsakat sjukdomen är känd blir det enklare för en läkare att skriva ett intyg. Det blir också lättare att hitta information för den som tillhör en specifik patientgrupp, sa Christopher Lindberg.

Andra skäl att göra en genanalys är att en känd gen underlättar genetisk vägledning i en familj eller släkt med en ärftlig sjukdom. Genetisk vägledning ges vid universitetssjukhusen. De flesta kom-

mer till en sådan mottagning efter remiss från en läkare, men man kan också skriva en egenremiss och förklara varför man vill göra en genetisk analys. Vid den genetiska vägledningen görs en riskanalys och ett blodprov kan tas. Efter några månader är beskedet klart.

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 tas ett prov på moderkakan i graviditetsvecka 10-11 eller av fostervattnet i graviditetsvecka 16.

– Eftersom proven alltid utgör en viss risk att skapa spontan abort (0,5-1 procent) 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 metod är preimplantorisk genetisk diagnostik, PGD, som kan sägas vara en provrörsbefruktning med genetisk diagnostik av varje embryo som implanteras. Det kan ske i familjer med en ärftlig sjukdom förutsatt att det genetiska felet är klarlagt. Flera embryon undersöks på ett tidigt cellstadium för att ta reda på om genförändringen som orsakat familjens sjukdom finns eller inte finns i respektive embryo. Ett befruktat ägg utan denna genförändring återimplanteras sedan.

## Frågor till Christopher Lindberg

***Hur kan vår dotter få reda på om hon bär på genen som gjorde att hennes syster fick ett barn med kongenital muskeldystrofi?***

– Är hon myndig kan hon söka kontakt med vården för en genetisk vägledning. Vid en genetisk vägledning analyseras risken för att få ett barn med den aktuella diagnosen.

***Är det blod som undersöks vid genetiskt test?***

– Ja, det kan göras med en blodanalys. Det är de vita blodkropparna som analyseras.

## Maja utreds

Utredningen om Maja inleddes när hon var fyra månader. Under månaderna som gick var föräldrarna på sjukhuset tre gånger i veckan med Maja. Läkarna hade svårt att ställa diagnos.

– De tog så många blodprover på henne, säger Håkan.

– De mätte bland annat nervpulshastigheten, utan att komma fram till någon diagnos, säger Maria.

Läkarna hade flera teorier under utredningens gång om orsaken till Majas svaga muskler. Ovissheten tärde på föräldrarna.

– Till sist togs ett muskelprov. Det skickades till England för en analys, säger Maria.

– Sedan var det bara att vänta, säger Håkan.

## Vilka förändringar syns i muskeln?

**Ett prov, en biopsi, på lårmuskeln är en viktig del av undersökningen för att säkerställa om en person har kongenital muskeldystrofi. De förändrade strukturerna i muskeln syns tydligt när proverna 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 kongenital muskeldystrofi.**

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.

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 hundra delar millimeter tjocka, 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.

– Tack vare den snabba frysningen 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 kongenital muskeldystrofi syns för-

ändringarna i muskelns struktur bland annat genom att cellkärnan som ska ligga vid cellens kant finns inne i muskeln.

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.

## Frågor till Anders Oldfors

### *Var sitter felet vid muskeldystrofierna?*

– Många muskeldystrofier beror på problem i cellmembranen. Det är armeringen som är defekt, till exempel på grund av merosinbrist som vid en av de vanligaste kongenitala muskeldystrofierna.

### *Stämmer det att muskelcellen omvandlas till fettcell vid kongenital muskeldystrofi?*

– Ja, på sikt omvandlas muskelcellen till fettcell vid denna slags sjukdom.

### *Hur lång tid tar denna omvandling?*

– Det beror på vilken typ av muskeldystrofi personen har. Vanligaste muskeldystrofin är Duchennes muskeldystrofi där det kanske tar tio år. Vid andra diagnoser tar det längre tid.

### *Ökar nedbrytningen av musklerna med åldern?*

– Ja, förmågan till nybildning av muskeln blir sämre med åldern. Då bildas det bindväv istället för att förnya muskelfibrerna.

### *Kan inte något av de preparat som muskelbyggare använder hjälpa barn med kongenital muskeldystrofi?*

– Tanken är inte unik. Hittills är det inga preparat som visat effekt på sjuka muskler.

### *Kan man använda friska muskler och ersätta de som är sjuka?*

– Det fungerar inte vid generaliserad muskelförtvining som vid muskeldystrofi, utan är bara aktuellt för att ersätta en enstaka muskel som är förstörd.

***Vart kan man vända sig för att få reda om nya forskningsrön är något för mitt barn med kongenital muskeldystrofi?***

– Socialstyrelsens webbplats ovanliga diagnoser är kvalitetsgranskad information som uppdateras kontinuerligt.

***Hur ska vi få reda på om nya forskningsrön som vi läser om kommer våra barn tillgodo?***

– Behandlingar som är verksamma sprids snabbt via de etablerade nätverk som vi behandlare har.

## Maja har kongenital muskeldystrofi

När Maja var nio månader blev familjen kallade till läkaren för att få provsvaret. Det var fredagen den 13:e.

– Hon skrev ner namnet på diagnosen: *Kongenital muskeldystrofi*, säger Håkan.

– Hon försökte förklara konsekvenserna för oss, säger Maria.

Föräldrarna bara grät. De försökte förstå. Att det var en allvarlig sjukdom insåg de. Kommer hon att kunna gå? frågade Håkan.

Nej, var läkarens besked.

– Fram tills vi fick beskedet hade vi trott att hennes problem var något som kunde avhjälpas, att hon bara var lite försenad i utvecklingen, säger Håkan.

– Med diagnosen blev det så definitivt. Världen rasade samman för oss, säger Maria.

Efter beskedet åkte de till ett köpcentrum. Det var en helt surrealistisk upplevelse att gå runt bland alla människor och affärer.

– För oss hade precis allting förändrats, säger Håkan.

– Men där fortsatte allt som vanligt, säger Maria.

## Lungsymtom och behandling

**Uppföljning av barnens lungfunktion är en viktig del av behandling vid kongenital muskeldystrofi. Då kan barnet få andningsstöd i tid och slippa problem med lungorna.**

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

Barn och ungdomar med kongenital muskeldystrofi är inte mer infektionskänsliga än andra barn. Däremot påverkar muskelsvaghe-

ten förmågan att mobilisera slem i luftvägarna så att patienterna blir sjukare av enkla 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 kongenital muskeldystrofi 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, atelektaser. Därför är vårt mål rena lungvägar som är bakteriefria, sa Karsten Kötz.

Andningsproblem börjar oftast genom att personen andas för ytligt nattetid, vilket kan märkas som snarkningar. Sönnen kan bli orolig och trots en hel natts sömn vaknar personen 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 andningsgymnastik eller läkemedel. Det finns inga studier om effekten av andningsstöd vid kongenital muskeldystrofi däremot vid Duchennes muskeldystrofi. Den studien visade att man med andningsstöd lyckades man upprätthålla patientens förmåga och bromsa försämringen av lungorna.

– Det talar för att man ska vara frikostig med att införa andningsstöd relativt tidigt i sjukdomsförloppet, 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.

– Fysiologiskt koksalt med en salthalt som kroppsvätskorna (0,9%) gör slemmet mer lättflytande. Hypertont koksalt (3-7%) som smakar mer salt, är ännu bättre slemlösnande och retar luftvägarna, litegrann 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 muskelkraft. Barnet kan till exempel ligga på en

stor medicinboll för att få andningsstöd. Att lära sig ”huffa”, en enklare metod att hosta upp slem, är en annan teknik. PEP-mask där barnet andas mot ett motstånd kan också vara effektivt.

– Studier visar att syrekonzentrationen ökar i lungorna hos muskelsvaga barn efter användning av PEP-mask, sa Karsten Kötz.

## Maja har stödfamilj

Maria och Håkan blev erbjudna tid hos kurator. Några dagar efter beskedet kom de för ett samtal och de fortsatte att träffas ytterligare några gånger. När föräldrarna blev inskrivna på habiliteringen en tid senare erbjöds de samtal där med psykolog och kurator.

– Vi tog emot den möjligheten, säger Håkan.

Kuratoren talade tidigt om deras rätt till avlastning för Maja. De fick frågan om korttidsboende och stödfamilj för avlastning.

– Först var vi inte intresserade, men vi ändrade oss. Idag är jag glad att vi fick stöd tidigt, säger Maria.

– Vi fick en fantastisk stödfamilj till Maja. Hon var där fredag till söndag en gång i månaden, säger Håkan.

Under helgerna som Maja var hos sin stödfamilj fick Maria och Håkan en chans att hitta tillbaka till varandra. De fick ork att berätta för far och morföräldrar om Majas diagnos och vad den innebar.

– Maja själv tyckte om att åka dit. Det var skönt att under några dagar slippa tänka på allt kring Maja, säger Maria.

– Det är en win-win situation för både henne och oss, säger Håkan.

När Maja var fyra år fick de en personlig assistent till henne.

## Ögonproblem vid kongenital muskeldystrofi

**Vid några av de kongenitala muskeldystrofierna kan barnen få ögonproblem. Det är bland annat i sjukdomsgruppen som kallas  $\alpha$ -dystroglykanopati, som finns i den andra av de fyra sjukdomsgrupperna.**

**Där ingår bland annat Walker-Warburgs syndrom, Muscle-Eye-Brain disease, Fukuyamas kongenitala muskeldystrofi och Kongenital Muskeldystrofi 1C och 1D, skriver Anders Sjöström överläkare vid ögonmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.**



Synfunktionen är beroende av fungerande ögon, synbanor (inåtle-  
dande nerver från öga till hjärna) och hjärnans områden för bear-  
betning av synimpulser. Förändringar i ögonen som ger synned-  
sättning kan kallas OVI, Ocular Visual Impairment. Förändringar  
som påverkar syn-nerver och/eller hjärnans synfunktioner kan kal-  
las CVI, Cerebral (eller Cortikal) Visual Impairment.

Påverkan på ögonen kan visa sig i allt från avvikande ögonrörelser  
till svår närsynthet, översynthet, grå starr (katarakt) och grön starr  
(glaukom). Vid de svåraste formerna kan ögonen vara onormalt  
små (mikroftalmi), och näthinneavlossning kan förekomma. Detta  
kan i sin tur ge en allvarlig synnedsättning.

Walker-Warburgs syndrom är den svåraste av  $\alpha$ -  
dystroglykanopatier. I den är ögonsymtomen oftast allvarliga, med  
blindhet och onormalt små ögon.

Muscle-eye-brain disease (MEB) är en form av kongenital muskel-  
dystrofi som kan variera mycket i svårighetsgrad. Den karaktärise-  
ras av muskeldystrofi i kombination med att hjärnan och ögonen  
också är påverkade. Ögonsymtomen är uttalad närsynthet, störning  
av näthinnsans utveckling samt grön och grå starr. Med åldern finns  
risk för näthinneavlossning.

Fukyamas kongenitala muskeldystrofi är den näst vanligaste for-  
men av muskeldystrofi efter Duchennes muskeldystrofi i Japan.  
Sjukdomen är däremot mycket ovanlig i andra länder. Cirka hälften  
har tecken på att ögonen är påverkade, med allt från avvikande  
ögonrörelser till svår närsynthet, översynthet och grå starr. Näthin-  
neavlossning liksom onormalt små ögon kan också förekomma.

### **CVI (Cerebral/Cortikal Visual Impairment).**

Vissa av de kongenitala muskeldystrofierna påverkar nervcellernas  
bildning eller utveckling, eller har påverkan på den vita substansen  
och eller påverkan på hjärnans strukturella utveckling. Detta gäller  
till exempel kongenital muskeldystrofi med merosinbrist  
(MDC1A),  $\alpha$ -dystroglykanopatier, Walker-Warburgs syndrom,  
MEB, Fukuyamas kongenitala muskeldystrofi och Kongenital Mus-  
keldystrofi 1C och 1D.

Vid de olika formerna av muskeldystrofier där nervceller och hjär-  
nan påverkas kan också synen påverkas. Även om ögonen är friska  
eller när det enbart finns strukturell påverkan, såsom vid mycket  
små eller mycket stora ögon, som kan behandlas med optiska

hjälpmedel (glasögon med mera) kan det förekomma stora synproblem. Symtom som kan uppstå beror på dålig fortledning av impulser från ögonen till hjärnan eller påverkan på hjärnans förmåga att tolka synimpulser, hjärnsynskador (CVI). CVI kan vara subtil och svår att upptäcka, till exempel svårigheter att känna igen personer eller symboler, men det kan också vara svåra synnedläggningar med oförmåga att tolka synintryck över huvud taget. I många fall kan detta beskrivas som perceptionsproblem av olika svårighetsgrad, men ibland är synproblemen så uttalade att det inte finns någon medveten syn alls.

### **Utredning och behandling av synproblem vid kongenitala muskeldystrofier.**

Barn denna typ av sjukdomar undersöks vid ögonklinik. Ögonen undersöks avseende storlek, brytkraft, näthinnefunktion och ögonens allmänna utseende, samt avseende ögats förmåga att skicka impulser in till hjärnan. Detta görs med hjälp av olika funktionstester och elektrofysiologiska metoder används också (ERG & VEP). Resultaten av undersökningarna får sedan vara ledande för behandling, habilitering och uppföljning. Dessa sjukdomar är progredierande i olika grad och kontroller behövs fortlöpande. Behandling, habilitering och uppföljning görs oftast som ett samarbete mellan ögonklinik, syncentralen och habiliteringen. Ibland behövs mer detaljerade utredningar av synfunktionerna, till exempel för skolplacering, vilket då kan ske i samarbete med Specialpedagogiska Skolmyndighetens Resurscentra, SPSM.

## **Maja har assistenter**

Håkan och Maria har delat upp ansvaret för Maja. Han fixar hostmaskinen och BiPAP, medan Maria hanterar sjukgymnastiken, skriftväxling med myndigheter och skola när det behövs och ansvaret för assistenterna.

För familjen har det varit en utmaning att hitta assistenter med rätt personlighet, tycker de.

- Först fokuserade vi på att de skulle ha utbildning i vården, till exempel som sjuksköterska, men vi lärde oss snart att personlighet är viktigast. Majas särskilda behov kan de lära sig, säger Maria,
- Det är viktigt att de tränar, eftersom det ingår mycket lyft som assistent för Maja. Och de ska klara skiftarbete, säger Håkan.

Maria betonar att assistenterna ska vara Majas muskler, inte hennes föräldrar. Vill hon hitta på något bus, ska de hjälpa henne göra det.

– Maja gör alldeles för lite bus. Precis som alla andra barn behöver hon göra det ibland. Om vi blir tillfrågade av assistenterna först blir det fel. Det handlar om Majas integritet, säger Maria.

## Sjukgymnastik och arbetsterapi

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

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

Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus är ett komplement till den lokala habiliteringen. Där finns ett team med läkare, sjukgymnast, arbetsterapeut, habiliteringsterapeuter och dietist som är specialiserade på neuromuskulära sjukdomar. Bland dessa sjukdomar ingår kongenital muskeldystrofi.

– Eftersom sjukdomarna är ovanliga är det viktigt för oss att samla erfarenheter och dela med oss av våra kunskaper, sa Anna-Karin Kroksmark.

Vid kongenital muskeldystrofi har barnen flera funktionsnedsättningar som man kan komma till sjukgymnasten för att få hjälp med. Det är muskelsvaghet, ledfelställningar, ryggproblem/skolios, och andningsproblem (respiration).

Det är inte fel på själva lungvävnaden, men eftersom andningsmusklerna är svaga kan det leda till svårigheter att få i sig tillräckligt med luft. Det finns också risk att slem samlas i lungorna eftersom hostkraften kan vara nedsatt på grund av muskelsvaghet. Skolios kan vara ytterligare en faktor som påverkar andningsförmågan.

– Övningar på en stor boll kan vara en bra metod att hjälpa små barn att få upp slem. Den som inte kan vända sig själv måste bli vänd regelbundet för att olika delar av lungan ska ventileras, sa Anna-Karin Kroksmark.

### **Träning**

För träning av muskelstyrkan gäller viss försiktighet vid kongenital muskeldystrofi. Vissa muskler har en maximal belastning redan vid vanlig lek och vardagsaktiviteter.

– Barn med kongenital muskeldystrofi kan ha väldigt olika förutsättningar. Era sjukgymnaster kan hjälpa till att anpassa träningen efter varje barns funktionsförmåga, säger Anna-Karin Kroksmark.

Konditionsträning är viktig för cirkulationen. Bassängträning är bra liksom att cykla på träningscykel.

### **Stretching för strama muskler**

Vid kongenital muskeldystrofi blir musklerna korta och strama och det kan bli svårt att sträcka ut fullt i lederna. Detta brukar kallas kontrakturer och bör undvikas i möjligaste mån eftersom de minskar barnens rörlighet, ger smärta och kan leda till felställningar i skelettet.

– För att förhindra eller fördröja uppkomsten av kontrakturer behöver rörelser tas ut i hela rörelsebanan. Ju längre stund man sträcker ut i ytterläget desto bättre effekt har det, sa Anna-Karin Kroksmark.

Stretchingen bör också omfatta händer och fingrar för att behålla ett bra grepp. Bra övningar för händerna är att sträcka handleden med raka fingrar, böja handleden, röra handleden mot tumsidan och att vrida underarmen upp och ner.

– På natten kan ortoser behövas för händer och fötter, sa arbetsterapeut Britt-Marie Eriksson.

### **Positionering**

För att undersöka vilken träning eller vilket stöd ett barn behöver är det viktigt att se till rörelsemönstret över hela dygnet. Hur sitter, står och ligger barnet?

– Om barnet sitter i fel läge under stora delar av dagen får det på sikt betydelse. Sittställningen är särskilt viktig om de har risk att utveckla skolios, sa Britt-Marie Eriksson.

För att ta reda på om barnet behöver stöd och hur det ska utformas kan en sittanalys med tryckmätning göras. Den visar om barnet belastar båda sittbenen lika mycket. Barnet sitter på en brits eller en bänk vid sittanalysen för att arbetsterapeuten ska få information om barnets förutsättningar i sittandet.

– Efter detta kan vi utforma vilket stöd barnet behöver i rullstolen. Det är viktigt att kontrollera att stödet fyller sin funktion och byta det allteftersom barnet växer, sa Britt-Marie Eriksson.

## Frågor till Anna-Karin Kroksmark och Britt-Marie Eriksson

### *När är det aktuellt med operation vid skolios?*

– Beslutet fattas på grundval av flera parametrar, bland annat hur skoliosen påverkar andningsförmågan och nutritionen. Ortopedkirurgerna rekommenderar operation när skoliosvinklarna överstiger ett visst antal grader.

### *Varför har vården inte samma idéer om när korsett ska användas?*

– Ortopedkirurgerna kan ha olika idéer om vad som är den bästa lösningen. Det hänger ihop med deras egen erfarenhet.

### *Hur argumenterar de som är emot korsett?*

– Korsett hjälper inte mot att barnet utvecklar skolios. Vid svår skolios är operation nödvändig på sikt.

### *Hur lång tid ska barnet stå i ståskalet?*

– Vi brukar rekommendera två timmar. Ju längre desto bättre. Tiden kan också delas upp i flera mindre pass.

## Maja tränar i bassäng

Som tvååring började Maja åka och bada på habiliteringen tillsammans med den extra resursen på förskolan. I vattnet är Maja som alla andra barn. Hon kan till och med gå i bassängen.

– Maja tränar fortfarande i bassäng en gång i veckan, säger Maria.  
– Hennes assistent följer med och badar tillsammans med henne under uppsikt av personal på habiliteringen. Det är fantastiskt för oss, säger Håkan.

Maja står i sitt ståskal vid ett höj- och sänkbart bord i skolan.

– Tanken är att hon ska använda det tre timmar om dagen, säger Håkan.  
– Men det är svårt att få ihop mer än två timmar, säger Maria.

För att Maja ska få något meningsfullt att göra när det är idrott har skolan och idrottläraren varit i kontakt med en förening som är specialiserad på idrott för funktionsnedsatta. Genom den har de fått förslag på aktiviteter som kan fungera, inte bara för Maja utan även för hennes klasskamrater.

## Ågrenskas pedagogiska program

– Vi vill stärka barnens delaktighet genom upplevelser där de själva kan vara aktiva. Och framförallt ha roligt tillsammans med andra.

**Astrid Emker, pedagog, berättade om Ågrenskas pedagogiska arbete inför en familjevistelse.**

Det pedagogiska programmet under en familjevistelse planeras utifrån individens förutsättningar. Det bygger på generell specialpedagogik och specifik kunskap om diagnosen.

Inför familjevistelsen med barn som har kongenital muskeldystrofi inhämtar personalen kunskap om barnen och deras behov genom samtal med föräldrarna och skriftlig information från pedagogerna i barnens förskolor och skolor. Andra viktiga informationskällor är medicinsk information om konsekvenserna av diagnosen och erfarenheterna från Ågrenskas tidigare familjevistelser med barn som har kongenital muskeldystrofi.

Det pedagogiska programmet under familjevistelsen 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 i själva aktiviteten, förklarade Astrid Emker.

### **Påverkas av omgivningen**

För att barn med muskeldystrofi ska kunna vara delaktiga spelar både omgivningsfaktorer och deras personlighet in. Vad är viktigt för att era barn ska kunna vara delaktiga? Astrid Emker bad föräldrar och personal att diskutera frågan tillsammans under några minuter.

Föräldrarna svarade att barnen vill få vara med och kunna göra som andra barn. Att vara tillsammans och känna trygghet, att få känna på allt man vill och kunna tvätta händerna.

Astrid Emker frågade hur mycket av dessa faktorer som beror på omgivningsfaktorer. Stora delar, enades föräldrarna och personalen.

– Det är ju hoppfullt. Då är det faktorer som vi kan ändra på för att underlätta för barnen, sa Astrid Emker.

Det pedagogiska programmet under veckan är planerat med hänsyn till varje individs hälsa och omvårdnadsbehov.

– Behöver barnen till exempel tid att stå i sitt ståskal, finns den möjligheten under dagen, sa Astrid Emker.

Ett mål är att uppehålla den fysiska orken. Ska barnen göra något roligt i skogen kan de få åka tåget dit.

– Kraften ska inte ta slut innan det roliga börjar, sa Astrid Emker.

För att stärka barnens delaktighet används bilder som stöd vid kommunikation.

– Precis som vi vuxna tycker barnen om att veta vad som ska hända. Därför är vi tydliga med att berätta vad vi ska göra under dagen genom tydliga scheman, sa Astrid Emker.

Det används flera olika pedagogiska redskap för att stimulera och underlätta inläring under veckan. Ett av dem är Paletto, där förin spelade ljud som en tupps galande, lockar till fortsatta lekar och samtal om djur och deras läten.

Med hjälp av ett fiskespö med magnet får barnet fiska upp kort i olika färger och former. På baksidan finns en bild och tillsammans kommer barnen på en sång som passar till bilden.

– Blir det en bild på en katt, sjunger alla tillsammans en sång om en katt, sa Astrid Emker.

Samarbetsövningar och gemensamma lekar där var och en deltar efter sin egen förmåga väcker känslan av att få lyckas.

– Det sätter fart på den goda cirkeln som leder till lust att ta egna initiativ och väcker intresset för ökad aktivitet, sa Astrid Emker.

### **Samverkan**

Samverkan mellan olika yrkeskategorier kan göra tillvaron lättare för barnen. För att sprida kunskap om barnens särskilda behov kan en modell vara att ordna samverkansmöten med berörda samhällsinstanser som föräldrar och barn kommer i kontakt med; sjukvård, habilitering, barnhälsovård, kommunens resursteam eller personal från Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM.

Ett tips till de som planerar att ordna samverkansmöte är att ta med alla inblandade, både beslutsfattare som rektor, som pedagoger och sjukvårdspersonal.

– Utvärdera och följ upp åtgärderna. Det är viktigt att märka att något händer, sa Astrid Emker.

Tips på appar

- Kommunikation
- *Grid player*
- *Go Talk Now*
- *Widgit Go*
- *Talking Cards*
- Sociala berättelser/Samtal/Dagbok
- *My story, Story kitt, Story Creator*
- *Picca, Pictello*
- *Ritprata 1, 2*
- Lek/Samspel
- *Fludity, Magic fingers*
- *Pekbok för barn, böcker, sagor*
- *Toca Tea Party, My playhome, Ginger, Pettsons memo*
- *hattenforlag.se*  
-teckendockor, böcker, spel , musik dvd med tecken
- *ritadetecken.se*  
-program med tecken, kan laddas ner som app
- *rehabmodul.se*  
-tekniska hjälpmedel som tallådan
- *komikapp.se*  
-material och inredning
- *nyponforlag.se*  
-språkstimulerande material
- *abcleksaker.se*  
-fina, roliga och pedagogiska leksaker

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats.

## Maja går i skola

Maja började på en förskola med Montessori-pedagogik när hon var ett och ett halvt år. Där fanns en resursperson bara för hennes skull. Habiliteringspersonalen sa tidigt att de inte var säkra på om Maja skulle klara av miljön på grund av infektionsrisken.

– Om det skulle visa sig att hon ofta blev sjuk skulle hennes extra resurs sköta barnomsorgen i vårt hem, säger Maria.



För att stärka Majas motståndskraft mot infektioner så mycket som möjligt beslöt Maria och Håkan att hon skulle sova ute under mid-dagsvilan.

– Hon klarade sig utan några egentliga infektioner alls under alla förskoleår, säger Håkan.

Föräldrarna letade länge efter en bra skola till sin flicka. Medan andra föräldrar frågade efter pedagogiken var deras främsta krav att Maja skulle få en fungerande toalett. På de flesta skolor de besökte var ombyggnad inte möjlig. Till slut hittade de rätt.

– Jag hänvisade bland annat till FN:s barnkonvention och Handi-sams riktlinjer när jag argumenterade för att de skulle bygga en bytt anpassad toalett till Maja. Där står det ”Ett barn med funktionshin-der har rätt till ett fullvärdigt och anständigt liv som möjliggör ett aktivt deltagande i samhället.”, säger Maria.

Idag går Maja i en vanlig skola några kilometer från hemmet. Till och med utemiljön har anpassats för barn med rullstol. På skolan finns en stor toalett med dusch som är specialbyggd för hennes behov. Arbetsterapeuten från habiliteringen var deras expertstöd dem när utrymmet ritades.

– Handfatet är höj- och sänkbart och hon kan duscha efter gymnas-tiken. I den gemensamma duschen hade det aldrig fungerat, säger Håkan.

## Syskonrollen

**Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap om diagnosen, att få träffa andra med liknande erfarenheter och ha någon som orkar lyssna på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.**

– Vi försöker stötta dem i våra syskongrupper, berättade Mar-cus Berntsson, idrottspedagog på Ågrenska.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta rela-tion vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men kan också präglas av rivalitet, avund och konflikter.

– Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid, sa Marcus Berntsson.

Att växa upp med ett syskon med funktionsnedsättning är speciellt. Det kan vara svårt att veta hur man ska prata om eller förhålla sig

till sjukdomen. Studier visar att barn ofta har bristfällig kunskap om sjukdomen och att föräldrarna överskattar deras kunskap.

– Information och kunskap är inte samma sak. Det tar tid att bygga kunskap. Det är viktigt att uppdatera informationen när syskonet växer. En sexåring undrar över andra saker än en treåring, sa Marcus Berntsson

Yngre syskon uppfattar tidigt andras behov av hjälp. De ställer varförfrågor och tolkar information personligt och konkret.

– I den åldern räcker det ofta att ge barnet ett namn på diagnosen. Utgå då från det mest signifikanta med diagnosen, som att syskonet med kongenital muskeldystrofi har svaga muskler, sa Marcus Berntsson.

Vid nio års ålder växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. De märker andras reaktioner och syskonet börjar förstå konsekvenserna av sjukdomen. Då kan det komma frågor som: Hur ska min syster, som sitter i rullstol, klara idrotten i skolan?

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.

### **Syskonens program**

Barnteamet på Ågrenska har 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”.

### **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 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.

Det kan vara svårt att berätta om sig själv. Berättelsebokens olika uppgifter är några av många metoder som används för att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata om känslor.

– Förvånansvärt ofta kommer frågan upp om de själva gjort något som orsakat broderns eller systerns sjukdom. Det var bland annat en 14-årig tvillingflicka, vars syster hade cp-skada, som undrade om man kunde ta allt syre i magen. När läkaren svarade nej, såg hon väldigt lättad ut. Vem vet hur länge hon burit på den frågan, sa Marcus Berntsson.

### **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 de 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 pappa och mamma som turades om att skjutsa syskonet till ridningen lade till en fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, sa Marcus Berntsson.

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 kongenital muskeldystrofi är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet.

En flicka berättade att hon hade andra perspektiv än sina jämnåriga. När de klagade över en finne på näsan, tyckte hon inte att det var något att vara olycklig över, sa Marcus Berntsson.

Det är bra att uppmärksamma om syskonets beteende ändras. Om det får sömnproblem, huvudvärk eller ont i magen. Det kan vara tecken på att syskonet behöver hjälp.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på [www.syskonkompetens.se](http://www.syskonkompetens.se)

## Maja har en lillasyster

För Maria var det väldigt viktigt att Maja skulle få ett syskon. Men Håkan var tveksam.

– Jag var osäker på om jag skulle orka, säger Håkan.

Klara föddes när Maja var två och ett halvt år.

– Hon är väldigt stöttande mot sin storasyster, säger Maria.

– Ibland så stöttande att det går ut över hennes egna behov, säger Håkan.

Maja är viljestark och brukar få det som hon vill.

Av flera skäl är de osäkra på om Klara ska gå i samma skola, när det är dags för henne att börja. Kanske behöver Klara en egen arena. Hon gör redan så mycket för sin storasyster. Hon ska inte behöva leva med en outtalad förväntan om att hon ska skydda sin syster, tycker föräldrarna.

– När de ska leka kan Klara föreslå att hon ska vara Majas assistent, säger Maria.

– Klara är en väldigt omhuldande person. Hon behöver också kunna se om sina egna behov, säger Håkan.

I somras var Maja för första gången på kollo, tillsammans med sina assistenter. Personalen på kollot hade ingen tidigare erfarenhet av barn med rullstol, men de ansträngde sig verkligen och allt flöt på fantastiskt bra, tyckte föräldrarna. Under sex dygn levde Maria, Håkan och Klara med Klaras behov i fokus.

– Vi frågade: Vad vill du göra? Och så gjorde vi det. Det var så enkelt, säger Håkan.

– Vi kunde bara åka iväg till stranden, utan att tänka på om den var tillgänglig för rullstol och om det skulle gå att lyfta ner Maja där som vi är vana vid, säger Maria.

De visste att Maja hade väldigt roligt på kolonin. Därför kunde resten av familjen njuta av att göra sådant som de måste avstå från annars.

– Nästa sommar blir det kollo igen, säger Håkan.

## 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 Marianne Bergius och logoped Lotta Sjögren, 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](http://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 under-

sökningen 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.

### **Kongenital muskeldystrofi**

Från studier och tidigare vistelser med kongenital muskeldystrofi är det känt att den försvagade orofaciala muskulaturen kan påverka käkarna och leda till bettavvikelse, oftast öppet bett.

– Det finns också en ökad risk att utveckla stelhet i käklederna som leder till att gapförmågan minskar, sa Marianne Bergius.

Med tanke på de särskilda behov som barn med kongenital muskeldystrofi kan ha kommer de troligen att ha kontakt med flera olika slags tandvård. Det kan vara allmäntandvård, pedodonti (specialiserad barntandvård), ortodonti (tandreglering) och sjukhustandvård.

– Ta kontakt med tandvården innan första besöket. Det är bra om behandlaren har kunskap om syndromet och att det kanske behövs extra tid, sa Marianne Bergius.

Om familjen behöver stöd inför tandläkarbesöket går det bra att kontakta personalen på Mun-H-Center.

– Målet är att barnet ska känna sig tryggt och veta vad som ska hända under besöket, sa Marianne Bergius.

### **Munmotorik**

Från tidigare vistelser med kongenital muskeldystrofi finns uppgifter om 14 barn. Av dem hade hälften svårigheter att äta och dricka. Ett mindre antal besvärades av riklig dregling och hos några fanns svårförståeligt tal.

Nedsatt muskelspänning och påverkan på allmäntillståndet ger ofta sugsvårigheter hos spädbarn. Om sjukdomen drabbar den orofaciala muskulaturen finns risk för ätsvårigheter, talsvårigheter och dregling. Den munmotoriska talutvecklingen är ibland försenad.

Hos en logoped kan barnet få stöd att förbättra de funktioner som sviktat på grund av försvagad munmotorik. Utredning kan göras vid behov när det gäller barnens sug-, tugg- och sväljförmåga. Det kan också behöva stöd vid dregling eller talsvårigheter. En logoped kan utöver utredning och behandling bland annat ge råd om

oralmotorisk träning och stimulering.

– Barn med kongenital muskeldystrofi ha 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 prata 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.

## Maja idag

Maja är en viljestark och klok sjuåring, som för det mesta är glad.

– Hon gör inga stora saker av förändringar, som byte av assistenter. Det är sällan några problem, säger Maria.

– Vi har sett till att den nödvändiga rullstolen är cool och anpassad, efter hennes önskemål, säger Håkan.

I skolan fungerar det mesta bra. Hennes prestationer ligger på en medelnivå. Men de har börjat märka att hon allt oftare tvekar över sin egen förmåga.

– Vi funderar på att skaffa henne en coach. Vi vill att hon ska ha tilltro till sig själv och förvänta sig att hon kan det hon vill, säger Maria.

## Föreningspresentation, RBU

Annelie Jordansson, från RBU, Riksförbundet för rörelsehindrade barn informerade om föreningen. I den samlas barn och unga med rörelsehinder och deras föräldrar, syskon, och alla andra som vill vara medlemmar.

RBU företräder familjer som har barn och unga med olika typer av rörelsehinder, och i förbundet finns en rad olika diagnoser och diagnosgrupper, bland annat cerebral pares (cp), adhd, ryggmärgs-bråck, hydrocefalus, medfödd benskörhet (oi), muskelsjukdomar, Prader-Willis syndrom, kortväxthet, plexus brachialis-skada och flerfunktionshinder.

RBU arbetar aktivt för att förändra attityderna i samhället och skapa bättre förutsättningar för barn med funktionsnedsättningar och deras familjer.

RBU startade 1955 och har idag omkring 12 000 medlemmar i distrikts- och lokalföreningar runt om i hela landet.

## Tips från familjerna till andra familjer:

### **Intyg på akuten**

På de två närsjukhusens akut mottagningar finns ett specialskrivet intyg för Maja som har kongenital muskeldystrofi. Där står bland annat att kommer hon in akut ska hon få ett eget rum, för att slippa utsättas för smittorisk från andra barn i väntrummet. Där finns en kort beskrivning av hennes diagnos och vilka särskilda behov hon har.

Intyget är skrivet av habiliteringens läkare. Det är en lättnad för familjen att veta att det finns där så att de slipper förklara barnets särskilda behov för personalen.

Föräldrarna har inte behövt använda intyget mer än några gånger under sin dotters uppväxt. De gångerna har de ringt till habiliteringen först. Habiliteringen har ringt akuten och när familjen kommer in har där varit personal redo att ta sig an flickan med en gång.

### **Gungstol med bälte**

Köp en gungstol (finns för barn på känt svenskt möbelvaruhus) till ditt barn med kongenital muskeldystrofi och kombinera med ett trepunktsbälte. Att gunga ger fin stimulans till cirkulationen.

## 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](http://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 föräldrans ansvar.

### **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 allvarig 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

**– Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuellt för barn med kongenital muskeldystrofi. Det är personlig assistans, avlösarservice samt korttidsvistelse/stödfamilj. Det sa Johanna Skoglund som är socionom och jobbar som koordinator för familjevistelserna på Ågrenska när hon berättade om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.**

För att omfattas av LSS ska man tillhöra någon av följande tre kategorier:

1. Personer med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
2. Personer med betydande och bestående begåvningsmässig funktionsnedsättning efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
3. Personer 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.

Följande stödinsatser från kommunen kan bli aktuella för personer inom LSS personkretsar:

### **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 Johanna Skoglund.

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 utträtta ärenden utanför hemmet, säger Johanna Skoglund.

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 återbetalningskyldig, säger Johanna Skoglund.

### **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).

### **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 Johanna Skoglund.

**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.

**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 två läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år.

Särskolan indelas i grundsärskola och träningsskola. 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 Johanna Skoglund.

**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.

**Skolskjuts**

Kommunen är skyldig att anordna skolskjuts om det behövs på grund av skolvägens längd, trafikförhållanden eller en elevs funktionsnedsättning. Denna skyldighet gäller dock bara till den skola som hemkommunen hänvisar till. Skolskjuts till annan skola kan medges om den kan ordnas utan organisatoriska eller ekonomiska svårigheter. Beslutet kan överklagas.

**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 Johanna Skoglund.

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](http://www.skolverket.se)

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

[upplysningstjansten@skolverket.se](mailto:upplysningstjansten@skolverket.se)

### **Bostadsanpassning**

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om man har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Med hjälp av ett bostadsanpassningsbidrag kan man göra de anpassningar som är nödvändiga för att det dagliga livet ska fungera. Åtgärderna ska vara ”nödvändiga för att bostaden skall vara ändamålsenlig”. Ansökan görs till kommunen. Mer information om hur man går till väga finns på [www.bostadscenter.se](http://www.bostadscenter.se). Boverket har tillsyn över kommunens bidragsverksamhet för bostadsanpassning.

### **Tips på bra webbsidor**

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se) – Ågrenska

[www.nfsd.se](http://www.nfsd.se) - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

[fk.se](http://fk.se) - Försäkringskassan

[www.1177.se](http://www.1177.se) – Sjukvårdsupplysningen

[www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se) - Socialstyrelsen

[www.skolverket.se](http://www.skolverket.se) – Skolverket

[www.spsm.se](http://www.spsm.se) – Specialpedagogiska skolmyndigheten

[www.riksdagen.se](http://www.riksdagen.se) - Riksdagen

[www.regeringen.se](http://www.regeringen.se) – Regeringen

[www.hi.se](http://www.hi.se) - Hjälpmedelsinstitutet

[www.do.se](http://www.do.se) – Diskrimineringsombudsmannen

[www.tlv.se](http://www.tlv.se) - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

[www.notisum.se](http://www.notisum.se) – Lagar på nätet

[www.varsam.se](http://www.varsam.se) – Varsam

[www.intressegruppen.info](http://www.intressegruppen.info) - IFA , Intressegruppen För Assistans

## 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.

Ovanliga diagnoser/sjukdomar 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](http://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](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se)

## Nationella funktionen sällsynta diagnoser

**För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD.**

**NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.**

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.
- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området



- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter.

Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.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  
Avd för patologi  
SU/Sahlgrenska  
413 45 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 342 10 00

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

Docent, överläkare Christopher Lindberg  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset  
Neuromuskulärt Centrum och Klinisk Genetik  
413 45 Göteborg  
Tel: 031 - 342 10 00

Överläkare, docent Anders Sjöström  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
Ögonmottagningen för barn och ungdom  
416 85 GÖTEBORG  
Tel: 031 - 343 40 00

Sjukgymnast Anna-Karin Kroksmark  
Arbetsterapeut Britt-Marie Eriksson  
Regionala barn- och ungdomshabiliteringen  
Box 21062  
418 04 GÖTEBORG

Övertandläkare Marianne Bergius  
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

Tandsköterska/koordinator Pia Dornérus  
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

Ordförande i RBU:s Göteborgs styrelse  
Anne-Lie Jordansson  
Hogenvägen 130 A  
423 63 Torslanda

**Från Ågrenska deltar:**

Johanna Skoglund, socionom  
Annica Harrysson, verksamhetsansvarig  
Marcus Berntsson, idrottspedagog  
Astrid Emker, pedagog  
Ågrenska  
Box 2058  
436 02 HOVÅS  
Tel: 031-750 91 00



# Kongenital muskeldystrofi

*En sammanfattning av dokumentation nr 451*

Kongenital muskeldystrofi är en ärftlig sjukdom som drabbar nyfödda barn. Symtomen är uttalad muskelsvaghet och inskränkt rörlighet i lederna.

I Sverige föds ungefär tre barn per år med någon form av muskeldystrofi. Symtomen visar sig under barnets första levnadsår genom muskelsvaghet och minskad muskelstyrka. Barnets motoriska utveckling är försenad. Den kraftiga muskelsvagheten kan ge felställningar i lederna.

Behandlingen inriktas på att lindra symtom, kompensera för funktionsnedsättningar och skapa god livskvalitet.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2013



[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)