

Dokumentation nr 459

Dystrofia myotonika

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

DYSTROFIA MYOTONIKA

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 dystrofia myotonika. 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 publiceras även på Ågrenskas webbplats:
www.agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Anne-Berit Ekström, barnläkare, Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Britt-Marie Anderlid, överläkare vid Neuropediatrika mottagningen, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset i Uppsala.

Gerda Bergstrand, psykolog vid Barn- och ungdomshabiliteringen Rosenhäll i Uddevalla.

Daniel Holmgren, kardiolog på Barnmedicin, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Anna-Karin Kroksmark, sjukgymnast på Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Marie-Louise Stridh, sjukgymnast på Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Britt-Marie Eriksson, arbetsterapeut på Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

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

Lisa Bengtsson, logoped, Mun-H-Center, Hovås.

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

Anna Glenvik, Ågrenskas barnteam.

Astrid Emker, pedagog Ågrenska.

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

Medicinsk information om dystrofia myotonika	5
Nino har dystrofia myotonika	10
Genetik vid dystrofia myotonika	10
Nino trivs i förskolan och skolan	13
Neuropsykologiska aspekter	13
Nino har autismspektrumstörning	16
Hjärtfunktion	17
Muskelfunktion och motorik	20
Nino har motoriska svårigheter	23
Oralmotorik	24
Aktivitetsutförande i vardagen	26
Nino tycker om att rida och bada	28
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	29
Syskonrollen	32
Nino har inga syskon	35
Munhälsa och munmotorik	35
Information från försäkringskassan	39
Samhällets övriga stöd	43
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	48
Föreningsinformation DM1	48
Nationella funktionen för sällsynta diagnoser	49
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	50

Medicinsk information om dystrofia myotonika

– **Dystrofia myotonika är en multisystemsjukdom, vilket innebär att den drabbar flera organ i kroppen. Det beror på att den genetiska förändringen finns i många olika celler i kroppen.**

Det säger Anne-Berit Ekström som är barnläkare på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Dystrofia myotonika påverkar dels muskulaturen, dels andra organ och funktioner såsom hjärta, ögon, mag- och tarmfunktion, andning och kognition.

Sjukdomen förekommer i två former: dystrofia myotonika typ 1 och typ 2.

Typ 1, även kallad DM1, är den vanligaste ärftliga neuromuskulära sjukdomen hos vuxna. Det finns ungefär 1000 personer med den formen i Sverige, medan DM2 är mindre vanlig.

Historik

Forskare tror att den egyptiske faraon Eknaton, som levde 1300 år före Kristus, hade dystrofia myotonika. En annan känd historisk person som sägs ha haft sjukdomen är konstnären Claude Monet (1840-1926).

Sjukdomen beskrevs första gången 1909 av Steinert och Batten, och först ett halvt sekel senare hittades formen där symtomen märks av redan från födseln.

Sjukdomen debuterar vid olika åldrar

För varje generation som drabbas ökar storleken på den genetiska förändringen. Det leder till att sjukdomen debuterar tidigare och tidigare för varje generation.

– En studie som jag var med och genomförde i Västra Götaland, visade att ett vanligt scenario är att föräldern får sin diagnos först efter att barnets diagnos ställts. Så var fallet i 44 av de 57 familjer som ingick i studien, säger Anne-Berit Ekström.

Om barnet ärver sjukdomen från sin mamma blir sjukdomsbilden oftast svårare än om den ärvs från pappan.

Vid den så kallade *kongenitala formen* av DM1 uppträder symtom redan under fosterstadiet, eller vid födseln. (Den kallas därför ofta

”den medfödda formen”, även om alla former av sjukdomen är medfödda.) Symtom under fosterstadiet kan vara för mycket fostervatten och/eller minskade fosterrörelser.

Efter födseln har barnet ofta uttalad hypotonus (muskelsvaghet) andningsbesvär och svårt att suga, svag ansiktsmuskulatur och ledfelställningar, exempelvis klumpfot.

– Den kongenitala formen delas in i en mild och en svår variant. Den svåra formen innebär ett livshotande tillstånd vid födseln eftersom barnet inte kan andas på egen hand. Förr kunde detta resultera i att barnet dog, men idag överlever även barn med den här typen, säger Anne-Berit Ekström.

Ansiktsvagheten medför att barnen ofta har triangelformad mun som gör att de har svårt att sluta läpparna. Risken för vissa former av hjärtfel är också förhöjd hos barn med den här formen av sjukdomen.

– Den kongenitala formen delas in i en mild och en svår form. Den svåra innebär livshotande tillstånd vid födseln eftersom barnet inte kan andas på egen hand. Förr resulterade detta i att de dog, men idag överlever även barn med den här formen, säger Anne-Berit Ekström.

Barnen har ofta triangelformad mun som gör att de har svårt att sluta läpparna. Risken för vissa former av hjärtfel är också förhöjd hos barn med den här formen av sjukdomen.

Hos barn med *barndomsformen* av dystrofia myotonika debuterar symtomen mellan ett och tio års ålder. Graviditeten och nyföddhetsperioden är normal. Under småbarnsåren kan symtom komma smygande, exempelvis i form av tal- och inlärningssvårigheter samt buksmärtor. Barnen kan också ha en viss muskelsvaghet, men muskelsymtomen är ofta diskreta.

– Den här formen av dystrofia myotonika är sannolikt underdiagnostiserad eftersom de diffusa symtomen kan göra den svår att upptäcka, säger Anne-Berit Ekström.

Den *klassiska vuxenformen* debuterar i tonåren eller i tidiga vuxenår. Muskelsvaghet och myotoni (långsam avslappning efter en muskelsammandragning) är oftast de tidigaste tecknen. Senare följer en kronisk trötthetskänsla, tilltagande muskelsvaghet, katarakt (grå starr) och hjärtpåverkan.

Den *mildare vuxenformen* debuterar först i övre medelåldern med

katarakt som debutsymtom. Med tiden tillkommer en viss muskelsvaghet och myotoni.

Kliniska fynd vid dystrofia myotonika typ 1

Personer med dystrofia myotonika typ 1 har en varierande grad av utvecklingsstörning och ökad förekomst av neuropsykiatriska svårigheter.

– Ofta är det detta som komplicerar vardagen snarare än de motoriska svårigheterna, säger Anne-Berit Ekström.

Andra symtom är muskelsvaghet, kontrakturer (ledfelställningar) och dagtrötthet, liksom problem med synen och mag- tarmfunktionen. Men variationen är stor och en del med DM1, framförallt de med barndomsformen, kan ha normal muskelstyrka.

Efter hand som sjukdomen fortskrider kan den motoriska funktionen, muskelsvagheten och ledkontrakturerna tillta.

– Ett första tecken på detta kan vara att munmotoriken påverkas, vilket kan medföra att talet blir mer otydligt, säger Anne-Berit Ekström.

Ögonproblem

Ögonproblemen vid dystrofia myotonika förändras över tid. Grå starr (katarakt) är vanligt hos vuxna och behandlas med operation.

Synnedläggning hos personer med former av dystrofia myotonika som debuterar vid födseln eller under barndomen kan bero på en kombination av avvikelser i centrala nervsystemet, och fokala förändringar i ögat.

En svensk studie av barn med DM1, som genomfördes 2010 av bland andra Anne-Berit Ekström, visade att tre av fyra hade behov av glasögon varav många hade en uttalad översynthet. 30-60 procent av barnen hade ögonmotoriska problem.

– Alla barn och ungdomar bör därför undersökas tidigt och sedan följas upp regelbundet av ögonläkare eller optiker, säger Anne-Berit Ekström.

För att förhindra uppkomsten av synskada bör korrigerande av påverkningsbara tillstånd, såsom långsynthet och astigmatism, startas upp tidigt hos barn med DM1. Det kan minska graden av påverkan på synen.

Öronproblem

Vid nyss nämnda studie sågs påfallande ökad förekomst av öroninflammationer.

– Många barn med DM1 behöver sätta in rör för att leda bort vätska. Det är dock sällan de får bestående hörselskador.

Förändringar i centrala nervsystemet

Alla människor har vätskefyllda hålrum i hjärnan. Vid röntgenundersökningar av hjärnan har man sett att dessa kan vara förstorade hos personer med den kongenitala formen av dystrofia myotonika.

– Vid magnetkameraundersökning av hjärnan hos individer med framförallt den medfödda formen av DM1 ser man också ofta en påverkan på hjärnans vita substans, som är hjärnans ledningssystem, säger Anne-Berit Ekström.

Utöver det kan hjärnbalken och hjärnstammen vara minskad och det kan även förekomma förändringar i lillhjärnan.

Kognition

En svensk studie av 55 barn som antingen hade den kongenitala formen eller barndomsformen av dystrofia myotonika, visade att 86 procent av barnen hade någon form av utvecklingsstörning. Den var oftast måttlig till svår.

– Adaptationsnivån, det vill säga hur väl man använder sina färdigheter i vardagen, var generellt låg. Detta gällde även för barn med normal begåvning, säger Anne-Berit Ekström.

I studien såg man också att barnen presterade bättre på de verbala än på de mer praktiska delarna av begåvningsstesterna.

– Detta medför att barnen ibland har lättare för att prata om en uppgift, till exempel i skolan, än för att faktiskt utföra den. Det kan det vara bra om personer runt barnet känner till.

Ett välkänt symtom hos personer med dystrofia myotonika är också en uttalad dagtrötthet.

– Den kan bero på många olika saker. Men det är inte bara en muskulär trötthet utan kan karakteriseras av något som vi kallar fatigue. Det är en trötthetskänsla som man kan likna vid hur man känner sig efter en influensa, att man är tömd på sina krafter, säger Anne-Berit Ekström.

Neuropsykiatriska tillstånd

Omkring hälften av alla barn och ungdomar med DM1 har autismspektrumstörning. Även andra neuropsykiatriska tillstånd förekommer, såsom ADHD och kroniska tics.

Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar är biologiskt betingade, det vill säga beror på biologiska faktorer och avser symtom som uppkommit på grund av att hjärnans utveckling påverkats. De orsa-

kas således inte av en problematisk uppväxtmiljö, däremot kan svårigheterna förvärras i en miljö som inte är gynnsam.

– Vardagslivet hos barn och ungdomar med DM1 påverkas först och främst av de CNS-relaterade symtomen, alltså de kognitiva och neuropsykiatriska svårigheterna. Funktionsnivån påverkas ytterligare av den minskade muskelstyrkan, den nedsatta motoriska funktionen, såväl som av andra fysiska symtom. Eftersom personer med DM1 har en komplex symtombild med påverkan på många olika organ behövs en tidig kartläggning och det är viktigt med strukturerad uppföljning, säger Anne-Berit Ekström.

Frågor till Anne-Berit Ekström

Kan barnens skelning förvärras med tiden?

– Ja det kan den. Men det kan också bli så att den förbättras, om rätt behandling sätts in.

Vem ska man ta kontakt med om barnet får täta öroninflammationer?

– Öroninflammationer hos barn med dystrofia myotonika ska följas upp på samma sätt som hos andra barn. Det kan dock vara bra att påtala för läkaren att barn med sjukdomen löper en ökad risk för öroninflammationer. Då kan man på olika sätt försöka förebygga dem.

Vad händer i puberteten?

– Man talar ibland om att ungdomarna med DM1 når sin muskulära peak någon gång under tonåren och att den motoriska förmågan därefter försämras. Detta varierar dock stort mellan olika individer. Rent generellt når personer med DM1 sin fysiska topp tidigare än andra. Ofta är det den oralmotoriska förmågan som påverkas först.

Hur ser framtidsprognosen ut? Går det att säga hur gamla barnen kommer att bli?

– När man tittar på överlevnadsstudier, oavsett diagnos, tittar man oftast bakåt i tiden och patienterna har då ofta inte fått samma behandling som barnen får idag. Sådan statistik kan därför vara därför missvisande. Samtidigt ska man vara medveten om risker, eftersom andningsbesvär och hjärtkomplikationer förekommer vid dystrofia myotonika. Det finns en överdödlighet hos personer med diagnosen jämfört med den övriga populationen, men det går inte att säga nå-

got om hur gammal varje enskild individ kommer att bli, eller hur symtomen kommer att utvecklas. Det finns goda skäl att tänka långsiktigt, tänka vuxenliv och självständighet.

Nino har dystrofia myotonika

Nino är 15 år och har dystrofia myotonika. Han kom till Ågrenska med sin mamma Emili.

När Nino föddes hade han svårt att andas, och fick syrgas genom näsan i några timmar efter förlossningen. Efter det var han märkbart slapp i kroppen.

– Efter ett tag fungerade dock amningen och då trodde läkarna att hans slapphet kanske hade berott på att han var trött efter förlossningen, säger Emili.

Hon och Ninos pappa hade inte en tanke på att något var fel. När Nino var 1,5 år började han gå.

– När han var två år fick min syster ett barn som gick bort efter 20 dagar. Då inleddes en utredning för att ta reda på orsaken, och det visade sig att både hon, jag och Nino har dystrofia myotonika, säger Emili.

Nino har den kongenitala formen, som ger symptom redan vid födseln, medan hon själv har den klassiska, som är mildare.

– När barnen är så små utvecklas de ju hela tiden, så vi hade ännu inte hunnit uppfatta att något var fel med Nino. Men trots det känner jag nu att det varit skönt att vi så länge haft en diagnos att förhålla oss till. Jag tror det hade varit jobbigt att börja upptäcka symptom utan att ha några svar på varför de uppstått, säger Emili.

Genetik vid dystrofia myotonika

– I varje cellkärna finns 46 kromosomer, fördelade på 23 par, som är uppbyggda av DNA-spiraler. Här finns de omkring 23 000 gener som behövs för människans normala utveckling och funktion. Det säger Britt-Marie Anderlid som är överläkare vid Klinisk Genetik och Neuropediatrika mottagningen vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Kromosomerna har numrerats i storleksord-

ning, så att den största kromosomen har nummer 1. Alla människor har olika förändringar i sin arvs massa och sina gener, men bara en liten del av dem ger upphov till symtom hos bäraren.

Byggstenarna i DNA-spiralerna kallas nukleotider och benämns som A, T, C och G.

– En förändring i arvs massan kallas mutation. Mutationerna kan vara stora, då hela eller bitar av kromosomer saknas eller finns i extra kopior, eller små, som när en enda nukleotid bytts ut eller saknas, säger Britt-Marie Anderlid.

DNA är en komplex struktur som bland annat måste kunna kopieras exakt när cellerna delar sig. Då ska 3000 miljoner nukleotider kopieras och fördelas på de två dottercellerna. DNA:t ska också kunna översättas till RNA, som kan liknas vid mönster för olika proteiner. Detta kallas transkription. RNA ska sedan översättas till det färdiga proteinet genom translation.

– En mutation i DNA:t leder alltså till fel i det protein som genen är ett mönster för. Proteinerna behövs för att vi ska fungera, säger Britt-Marie Anderlid.

Monogena sjukdomar

Monogena sjukdomar är sjukdomar som orsakas av mutationer på en enda gen. Det finns minst 15 000 kända sådana sjukdomar, varav dystrofia myotonika är en.

– Vid dystrofia myotonika sitter mutationen på samma ställe i genen men kan variera i storlek. Ofta ger monogena sjukdomar symtom från ett enda system i kroppen, men detta stämmer inte för dystrofia myotonika, säger Britt-Marie Anderlid.

Personer med sjukdomen får symtom från flera organsystem, såsom muskler, ögon, hormonella organ och det centrala nervsystemet.

Genetiska orsaker till dystrofia myotonika

Dystrofia myotonika typ 1 orsakas av en mutation i genen DMPK som finns på den långa armen på kromosom 19. En specifik DNA-sekvens (CTG) i slutet av genen är hos friska personer upprepad mellan 5 och 34 gånger. Men vid dystrofia myotonika typ 1 är antalet kopior av CTG-sekvensen högre. Detta gör området instabilt, vilket innebär att ytterligare påbyggnad av kopior kan ske när genen ärvs till nästa generation.

– Det är därmed vanligt att barn som ärver det förändrade anlaget får sjukdomen i en något svårare form än sin förälder, och att sjukdomssymtomen uppträder vid yngre ålder. Detta kallas anticipat-

ion. Ju fler kopior som tillkommer, desto större risk för svårare och tidigare symtom, säger Britt-Marie Anderlid.

Personer som har färre än 50 kopior är friska, men risk för att mutationen växer finns vid kopiaantal 35-50. Hos personer med lindriga symtom som uppträder sent är antalet kopior av sekvensen vanligen 50-100. 100-200 kopior medför tidigare debutålder och fler symtom, till exempel muskelsvaghet, och vid ännu större antal kopior ökar risken för fler symtom och deras svårighetsgrad ytterligare.

Vid den svåraste formen, där symtom uppstått redan vid födseln, har personen i de flesta fall fler än 1000 kopior.

Antalet kopior speglar alltså sjukdomsbilden, men det går inte att bestämma exakt svårighetsgrad eller förutse exakta symtom genom att titta på antalet kopior.

Dystrofia myotonika typ 2 orsakas av en likartad mutation i genen CNBP som sitter på den långa armen på kromosom 3. Här är det en DNA-sekvens med fyra nukleotider som upprepats för många gånger (CCTG). Normalt har man högst 75 sådana repetitioner, men vid DM2 kan det finnas mellan 75 och 11 000 kopior av sekvensen.

Ärftlighet

Båda formerna av dystrofia myotonika ärvs autosomt dominant. Det innebär att den ena föräldern har ett normalt och ett förändrat anlag, och löper vid varje graviditet 50 procents risk att föra vidare det sjuka anlaget till sitt barn. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

– Det gör att sjukdomen inte kan 'hoppa över' en generation, säger Britt-Marie Anderlid.

Frågor till Britt-Marie Anderlid

Går det att genom att titta på ett befruktat ägg ta reda på om barnet bär på mutationen för dystrofia myotonika?

– Ja, det är möjligt. Det går att undersöka befruktade ägg som är cirka tre dygn gamla och se om embryona bär på det muterade anlaget. Vid PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik, används denna metod. Då väljs ett embryo som inte bär på anlaget ut och återförs till modern. En annan möjlighet är att göra konventionell

fosterdiagnostik med moderkaksprov från vecka elva och undersöka om det väntade barnet ärvt mutationen.

Nino trivs i förskolan och skolan

Nino började i en vanlig förskolegrupp, där det fanns en extra resursperson.

– Allt fungerade jättebra på förskolan, säger Emili.

Ibland kom en specialpedagog dit för att hjälpa Nino, som hade ganska litet ordförråd som liten. Han var senare i talutvecklingen än sina jämnåriga kamrater. Men idag har hans verbala förmåga blivit bättre och han har lätt att uttrycka sig.

Innan Nino började i första klass gjordes en neuropsykologisk utredning. Där konstaterades inlärningssvårigheter och det beslutades att Nino skulle gå i särskola redan från början.

– Han har alltid trivts i skolan. Han går i en skola som har lagom stora elevgrupper och många lärare per elev. Dessutom är det tydligt att pedagogerna är motiverade och verkligen vill jobba med det de gör, säger Emili.

De flesta av Ninos lärare är specialpedagoger. Skolan är bra anpassad, till exempel finns trehjulingar för dem som inte kan cykla på vanlig cykel. Det kan dock Nino göra.

– Alla elever har en extra lektion med motorisk träning och sjukgymnastik i veckan, säger Emili.

De har också ett hjälpmedel som strukturerar upp dagens tider och gör att alla vet på förhand vad som ska hända.

Neuropsykologiska aspekter

– **Neuropsykologi handlar om att förstå en persons beteende utifrån kunskap om hjärnans sätt att arbeta.**

Det säger Gerda Bergstrand som är psykolog vid Barn- och ungdomshabiliteringen Rosenhäll i Uddevalla.

Många barn med dystrofia myotonika – men inte alla – har någon form av neuropsykologisk och/eller neuropsykiatrisk problematik.

– När vi talar om neuropsykologiska aspekter av en diagnos är det viktigt att veta att vi talar om hur det ser ut på gruppnivå. Det hand-

lar om sannolikhet och korrelation, men behöver inte alls stämma in på varje individ med den aktuella diagnosen, säger Gerda Bergstrand.

Kognitiva svårigheter hos barn med DM1

Kognition är vår förmåga att tänka och forma inre bilder av objekt eller erfarenheter, att dra slutsatser, resonera och lösa problem. De svårigheter ett barn uppvisar i vardagen kan ha många olika orsaker.

– Ett barn som inte vill städa sitt rum kan till exempel ha svårt att planera städningen, problem med att förstå instruktionen, ha motoriska eller perceptuella problem som gör att det blir svårt att överblicka vad som behöver göras, eller så vill han eller hon faktiskt bara inte städa sitt rum, säger Gerda Bergstrand.

Kognitiva funktionsnedsättningar varierar mellan lindrigare inlärningssvårigheter och olika grader av utvecklingsstörning. En psykisk utvecklingsstörning definieras som en intelligenskvot (IQ, eller svenska förkortningen IK) under 70 vid individuell testning, samt bristande adaptiv funktionsförmåga. Det är individens förmåga att uppfylla åldersanpassade krav i vardagen. Om det inte är möjligt att genomföra ett formellt test används klinisk bedömning.

– Hos många av barnen med dystrofia myotonika har vi sett att det finns en större skillnad än vanligt mellan deras svaga och starka sidor. Det finns alltså ofta en ojämnhet i begåvningsprofilen, säger Gerda Bergstrand.

Detta ställer till det eftersom det kan vara svårt att anpassa de krav som ställs på barnen till rätt nivå, både hemma och i skolan.

– Det är lätt hänt att man ställer för höga eller för låga krav i en viss situation, baserat på hur väl barnet klarar sig i en helt annan situation. Då kan neuropsykologiska utredningar vara till hjälp, eftersom de visar på barnets styrkor respektive svagheter.

En utvecklingsstörning innebär ofta också olika grader av bristande tidsuppfattning, vilket till exempel medför svårigheter med att förstå tidsbegrepp, orientera sig i tid och att planera.

– De flesta av oss vet exakt vad som ska hända under dagen och mår bra av den strukturen. Visuellt tydliggjorda scheman, påminnelser och annat som underlättar kan vara extra viktiga för barn med kognitiva svårigheter, säger Gerda Bergstrand.

Barn med DM1 kan också ha problem med perception, det vill säga att ta emot, tolka och förstå intryck som kommer utifrån. Många av

barnen har svårt att se helhet och sammanhang vilket kan göra vardagssituationer knepiga att hantera.

– Ett barn med perceptiva svårigheter kan till exempel ha svårt att förstå att ett föremål som är långt borta är lika stort som ett föremål som är nära, eller att generalisera och se att ett nytt klassrum är just ett klassrum, trots att det ser ut ungefär som alla tidigare klassrum barnet varit inne i, säger Gerda Bergstrand.

Neuropsykiatriska diagnoser

Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar eller diagnoser är samlingsbegrepp för ett antal utvecklingsrelaterade diagnoser som hänvisar till kopplingen mellan nervsystem och funktionsnedsättning. Diagnoserna ställs utifrån observerade beteenden, information om utvecklingen och om möjligt information om hur individen tänker, resonerar och tolkar sin omvärld

– Den vanligaste problematik vi sett hos barn med DM1 är autismspektrumstörningar. ADHD förekommer också i relativt hög grad, säger Gerda Bergstrand.

Autismspektrumstörning innefattar en mängd diagnosbegrepp såsom autism, Aspergers syndrom och atypisk autism. Dessa liknar till stor del varandra.

– Autismspektrumstörningar kännetecknas av brister vad gäller social och kommunikativ ömsesidighet samt begränsade repetitiva beteendemönster. Barn med denna typ av problematik har ofta svårt att förstå ironi och liknelser, och hur de ska bete sig i olika situationer. De har ofta ett beteende som andra betraktar som socialt märkligt. Till exempel kan de uppfatta småprat som meningslöst. De förstår inte att det är sådant socialt kitt som bygger relationer mellan människor, vilket kan göra att de uppfattas som ointresserade av sin omgivning, säger Gerda Bergstrand.

Många är också extra känsliga för yttre intryck såsom ljud, ljus, temperatur och smärta.

– Det är otroligt viktigt att ta individens upplevelse på allvar, personens uppfattning är sann för honom eller henne. Enkla åtgärder, som att flytta på en klocka som tickar störande eller en blomma som doftar för starkt, kan göra stor skillnad.

Neuropsykiatriska diagnoser ställs för att man ska se till att barnet i fråga får rätt hjälp och stöd.

– Att ha en autismdiagnos innebär att man har behov av andra pedagogiska modeller, större visuell tydlighet och tydlig struktur i vardagen. Utan detta skapas enorm stress. Det är vuxenvärldens

ansvar att skapa bra förutsättningar för barnen såväl i skolan som hemma, säger Gerda Bergstrand.

Frågor till Gerda Bergstrand

Har alla barn med DMI neuropsykiatriska diagnoser?

– Nej, ungefär 50 procent har det. Det innebär naturligtvis samtidigt att hälften inte har sådana svårigheter!

Hur ska man som förälder prata med sitt barn om dess diagnos?

– Det bästa är om detta är något man talar om kontinuerligt. Som förälder är det bra att visa att man är beredd att svara på frågor, och att man bemöter barnet på rätt nivå. En tumregel kan vara att bara svara på den specifika fråga barnet ställt, det är den frågan som barnet är berett att höra svaret på. Resten kan komma senare. En annan viktig bit är att ta barnets funderingar på allvar. Om han eller hon undrar varför det är så svårt med matte gäller det att våga prata om det. Inte svara något överslättande som att 'du ju är bra på andra saker'. Det sänder signalen till barnet att detta är ett samtalsämne du helst vill undvika.

När vårt barn ska träffa en ny läkare eller sjukgymnast sluter hon sig. Hur ska vi göra för att stötta henne till att lättare öppna sig?

– Ju yngre barnet är, desto större är behovet av stöttniing i sådana situationer. Kanske kan det hjälpa att visa en bild av läkaren eller sjukgymnasten innan ni åker dit? Man kan också visa en bild av huset eller rummet och prata om vad som ska hända under stunden barnet är där. Sådana åtgärder hjälper för vissa, men inte för alla.

Nino har autismspektrumstörning

Nino har förutom sin dystrofia myotonika-diagnos även autismspektrumstörning. Det innebär bland annat att han är försiktig när det kommer till att ta kontakt med andra människor.

– Det handlar inte om att han inte vill, tvärtom älskar Nino att träffa nya människor och tycker om när någon kommer fram och pratar med honom. Han vet bara inte riktigt hur han själv ska göra för att

göra samma sak. Hur man går fram till någon och säger hej, berättar hans mamma Emili.

I skolan övar han och klasskompisarna på att säga nej när någon erbjuder dem något de inte vill ha.

– Det är så lätt för dessa barn att säga ja till allting bara för att det är enklast. Det är bra att de får öva på att säga nej också, och lära sig att känna efter vad de själva vill, säger Emili.

När Nino var liten var han väldigt blyg och rädd och stod alltid bakom föräldrarnas ben och sökte skydd. Men så är det aldrig längre. Idag är Nino en social kille på sitt eget vis.

I takt med att Emili lärt sig mer om autism har hon förstått att en del handrörelser och gester som Nino ofta gör är vanligt förekommande hos personer som har autismproblematik.

– Han är också oerhört rädd för starka ljud, vilket också är vanligt. Han tycker till exempel jättemycket om hundar, men är livrädd att de ska skälla.

Hjärtfunktion

– Många barn med dystrofia myotonika har störningar i hjärtats funktion. Dessa går ofta att diagnostisera och behandla. Det säger Daniel Holmgren, kardiolog på Barnmedicinska mottagningen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ett av de organsystem i kroppen som kan drabbas vid dystrofia myotonika är hjärtat. Hjärtmuskelbiopsier på barn med sjukdomen har visat interstitiell fibros (bindvävsomvandling av hjärtmuskelceller), fettinfiltration, hypertrofi av myocyter (förstorade muskelceller) och fokal myokardit (hjärtmuskelinflammation).

– Dessa förändringar kan ge upphov till störningar i retledningssystemet, hjärtrytmrubbningar och nedsatt hjärtmuskelfunktion, säger Daniel Holmgren.

Retledningssystemet

Alla hjärtmuskelceller har en egen spontan förmåga att dra ihop sig, det är det som gör att hjärtat kan pumpa blod och att vi lever. Men rörelserna måste synkroniseras för att skapa optimal pumpfunktion.

– Därför finns en hierarki i hjärtat som avgör hur snabbt cellerna i

hjärtats förmak respektive kammare ska dra ihop sig. Dessutom finns ett retledningssystemet som dirigerar och synkroniserar de elektriska signalerna på ett funktionellt sätt, säger Daniel Holmgren.

De hjärtmuskelceller som drar ihop sig med snabbast frekvens sitter högt upp i höger förmak och kallas sinusknutan. Sinusknutan skickar ut elektriska signaler till alla delar av hjärtmuskeln i förmaken som då drar ihop sig och pumpar blodet ned till hjärtkamrarna. Mellan förmaken och kamrarna sitter en ”isoleringsplatta” som gör att den elektriska signalen bara kan passera till hjärtkamrarna via retledningssystemet. På så vis fördröjs sammandragningen av hjärtkamrarna något så att de hinner fyllas med blod innan det pumpas ut i lungpulsådern och kroppspulsådern.

Barn och ungdomar med dystrofia myotonika kan exempelvis ha dysfunktion i sinusknutan, vilket leder till en långsam hjärtfrekvens, eller olika grader av dålig överledningsförmåga i hjärtat, så kallat hjärtblock. Hjärtblock leder till långsam kammarfrekvens. – För att undersöka hur väl retledningssystemet i hjärtat fungerar används EKG. Hjärtblock och olika störningar i retledningssystemet kan behandlas med pacemaker, säger Daniel Holmgren.

Hjärtrytmrubbningar

Barn och unga med dystrofia myotonika kan också ha olika former av hjärtrytmrubbningar, arytmier.

– Bland de kroniska ’halvakuta’ tillstånden finns förmaksflimmer och förmaksfladder. Mer allvarliga och akuta tillstånd som kan förekomma är kammartakykardi och kammarflimmer, säger Daniel Holmgren.

Kammartakykardi innebär att hjärtat slår så fort att det inte hinner återfyllas med blod mellan slagen. Då kan inga effektiva sammandragningar uppstå. *Kammarflimmer* är snabb och oregelbunden puls som i praktiken är detsamma som hjärtstopp.

– Akut hjärtstillestånd är ofta kammarflimmer. Alla människor löper en viss risk att drabbas av hjärtflimmer, men om man har ett tillstånd som påverkar hjärtat, till exempel dystrofia myotonika, är den risken något förhöjd, säger Daniel Holmgren.

Genom 24-timmars-EKG kan man undersöka hjärtats rytm och till exempel upptäcka extraslag som personen inte själv känner.

Rytmrubbningar behandlas med exempelvis läkemedel eller pacemaker.

Nedsatt hjärtmuskelfunktion

Det finns två huvudtyper av hjärtmuskelsjukdomar som kan drabba barn och unga, *dilaterad kardiomyopati* (DCM) med stor risk för hjärtsvikt, samt *hypertrofisk kardiomyopati* (HCM) med risk för framförallt rytmrubbningar. Vid dystrofia myotonika finns risk att drabbas av nedsatt hjärtmuskelfunktion, framförallt DCM, men risken är mindre än att drabbas av störningar i retledningssystemet och arytmier.

– Arytmier, alltså hjärtrytmrubbningar, och överledningsrubbningar hos barn med DM1 korrelerar med ålder och hur många extrakopior det finns av nukleotidsekvensen CTG på kromosom 19, säger Daniel Holmgren.

Ju äldre personen är, och ju fler repetitioner den har av sekvensen, desto större risk att utveckla symtom.

En studie av 342 patienter med DM1 i USA, i åldrarna 18-77 år, visade att nära var tionde hade någon hjärtpåverkan.

– Hos en del patienter upptäckts hjärtsymtomen innan de diagnostiserades med dystrofia myotonika. Hjärtproblemen kan alltså vara det första symtomet, och det är därför viktigt att inte bara tänka på att barn med DM1 kan ha hjärtproblem, utan också på att barn med hjärtproblem kan ha DM1, säger Daniel Holmgren.

När ska man följa upp hjärtat?

Daniel Holmgren har skrivit en lista över slutsatser rörande hjärtfunktionen hos barn och unga med dystrofia myotonika. Den rymmer också rekommendationer om hur barnen bör följas upp av sjukvården:

- Hjärtsymptom är sällsynta hos barn men förekommer från cirka tio års ålder.
- Barn med dystrofia myotonika bör utredas med EKG och så kallad NT-pro BNP när de fått sin DM-diagnos.
- Uppföljande kontroller med EKG och NT-pro BNP rekommenderas beroende på symptom, familjeanamnes, ålder, genetik och tidigare EKG-förändringar.
- Ekokardiografi bör göras senast vid åtta till tio års ålder.
- Även 24-timmars-EKG och arbetsprov bör göras. Non-invasiv elfysiologi och medelvärdes-EKG kan övervägas beroende på symptom, familjeanamnes, genetik och tidigare EKG-förändringar.

- Dystrofia myotonika bör misstänkas hos barn med allvarlig arytmi, även hos barn som saknar andra neuromuskulära symptom.

Frågor till Daniel Holmgren

Ska man göra ett ansträngningsprov även om man vet att man har förmaksflimmer?

– Om man redan vet att man har en rytmrubbning behövs ju inget test för att konstatera det. Men om man exempelvis har satt in en ny behandling kan det ju finnas en poäng med testet, för att se om behandlingen haft någon effekt.

Muskelfunktion och motorik

– **Vi har sett att muskelsvagheter hos de yngsta barnen med dystrofia myotonika ofta beror på en omogen muskulatur.**

Denna kan senare utvecklas och bli bättre.

Det säger Anna-Karin Kroksmark och Marie-Louise Stridh som är sjukgymnaster på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Anna-Karin Kroksmark och Marie-Louise Stridh har genomfört uppföljningsstudier av barn, ungdomar och unga vuxna med dystrofia myotonika (DM1), där de undersökt muskelstyrka, motorisk funktion, ledrörlighet, ryggdeformiteter, fotfelställningar, lungfunktion och balans.

Barnen med DM1 har ibland svårt med balans och koordination.

– De når milstolpar som att lära sig stå och gå, men det sker ofta senare än hos andra barn, säger Marie-Louise Stridh.

Träning av muskelstyrka

Studier av vuxna med DM1 visar att man genom träning kan öka muskelstyrkan, men inte storleken på muskelfibrerna.

– Man ska inte jobba med maxbelastning under träningspassen.

Målet med träningen för personer med DM1 är att de ska orka med sina aktiviteter under en hel dag. Då är det bättre att träna med lägre belastning och fler repetitioner, säger Marie-Louise Stridh.

Effekten av styrketräningen står i proportion till den befintliga muskelfunktionen.

En del personer med DM1 har myotonier. Dessa yttrar sig till exempel genom att man inte kan slappna av i handen efter att man kramat ihop den – handen ”fastnar”.

– Detta förekommer under barn- och ungdomsåren men sällan av sådan grad att det påverkar den motoriska funktionen. Vi ser det inte i så stor utsträckning hos barnen, kanske är det ett större problem för de vuxna med sjukdomen, säger Anna-Karin Kroksmark.

Motorik

Studier av motorisk förmåga hos barn med DM1 visar att många av barnen har svårt att hoppa och att stå på hälar. Båda dessa rörelser kräver bra muskelstyrka i fötterna. Få barn i undersökningsgruppen hade dock problem med att gå och springa, eller att resa sig upp från golvet.

– Det gör att de klarar sig bra i vardagen trots viss muskelsvaghet. Den rörelsenedsättning de har märks inte av i så många vardagliga situationer, säger Anna-Karin Kroksmark.

Det är ovanligt att barn med DM1 inte lär sig att gå. Endast ett av 28 barn som ingick i studien saknade förmåga att gå självständigt. Tre hade dock påtagliga gångsvårigheter. Muskelsvaghet och problem med balans och koordination var också bidragande orsaker till detta.

Balans

För balans krävs samverkan mellan många system i kroppen.

– Muskelstyrkan i fotleden kan vara nedsatt hos barn med DM1 vilket kan bidra till balanssvårigheter. God rörlighet i fotlederna underlättar balansen, då det ger bättre förutsättningar för att kunna utnyttja balanskorrigering strategier, säger Marie-Louise Stridh.

Normalt planerar kroppen för kommande motoriska händelser, till exempel när man ser en isfläck på gatan. Då gör sig kroppen beredd, till exempel genom att spänna musklerna i benen för att inte halka.

– Dessa automatiska balanssvar kan vara lite påverkade hos barn och ungdomar med DM1, vilket gör att de har lättare än andra att snubbla och falla. Koordinationssvårigheterna gör också att rörelsemönstret kan vara ’yvig’ vilket ytterligare försvårar balansen, säger Marie-Louise Stridh.

Ledfelställningar

Vid den kongenitala formen av sjukdomen, som ger symtom redan från födseln, är det bland annat vanligt med PEVA (så kallade klumpfötter) och höftledsluxationer. En studie av 13 barn visade att sex barn hade PEVA och korta hälsenor, ett barn hade höftledsluxation och ytterligare två hade misstänkt höftledsluxation.

– Muskelstyrka och balans blir bättre med tiden, men när det gäller ledfelställningarna tillkommer problem allt eftersom. Fotfelställningar kan utvecklas när barnet växer och ryggdeformiteter är vanliga under tillväxten i tonåren, säger Anna-Karin Kroksmark.

Skolios, sned rygg, och även andra ryggdeformiteter förekommer.

– Det är viktigt att se över vanemässiga positioner. Ledordet är symmetri. Om muskelstyrkan är ojämnt fördelad över kroppens muskler är det lätt att kroppen belastas snett. Därför måste man variera hur man sitter, står och går, säger Marie-Louise Stridh. Det är också viktigt att se över sovställning nattetid så att barnet inte ligger i en ogynnsam ställning.

Problem med ledfelställningar förebyggs bland annat genom stretching och användning av ortoser (skenor). Skolios behandlas med sittstöd, korsetter av olika slag eller steloperation.

Fysisk aktivitet och rörelse är viktig

Även vid rullstolsanvändning är det viktigt att tänka på ergonomi och symmetri.

– Också små asymmetrier kan ge stora konsekvenser. Alla människor justerar sin sittställning med små rörelser under hela dagen, därför är det viktigt att också en rullstol ger möjlighet till ändrade positioner, säger Marie-Louise Stridh.

För den som inte står eller går självständigt är ståträning i exempelvis ståskal viktig. Det ger stretchning av höfter, knän och fotleder och kan också påverka andningen.

– Många personer med rörelsehinder blir fysiskt inaktiva, vilket leder till minskad muskelkraft och sämre kondition. Det är inte bra. En del barn med DM1 blir också överviktiga med åren, säger Anna-Karin Kroksmark.

Fysisk aktivitet kan minska trötthet och leda till en god cirkel av rörelse och välmående.

Frågor till Anna-Karin Kroksmark och Marie-Louise Stridh

Är det skadligt med massage för barn med dystrofia myotonika?

– Nej då. Om massage hjälper mot smärta eller känns bra på annat vis kan det användas. Men det är också viktigt med hållningskorrigeringar och fysisk aktivitet, som kan förebygga att smärta uppstår, säger Anna-Karin Kroksmark.

Vårt barn är starkare i det ena benet än i det andra. Kan detta leda till problem?

– Ja, indirekt påverkas ju hela kroppen om ett barn till exempel alltid stöttar sig eller står på det starka benet. Det är bra att vara observant på detta och försöka variera ställningarna, säger Marie-Louise Stridh.

Svenska skidlandslaget har börjat maxbelasta sina muskler vid träning för att öka sin maxkapacitet och på så sätt kunna ligga på en lägre procent under skidpassen. Vad tänker ni om det?

– Det finns flera sätt att tänka om träningsstrategier. Att maxbelasta en muskel i en träningssituation går bra om det handlar om en frisk muskel som återhämtar sig som den ska. Men om man har muskler som inte är helt friska bör man vara mer försiktig för att inte riskera att skada sig. Det finns tankar om maxbelastande träning för barn med exempelvis cp-skador, men de har ju inte sjuka muskler på samma sätt som barn med DM1 har, säger Anna-Karin Kroksmark.

Vad kan man göra om ens sjukgymnast inte vet något om dystrofia myotonika?

– Tipsa gärna sjukgymnasten om att det finns vårdprogram för sjukdomen. Det ingår i vår profession att kunna ta reda på vad som gäller för olika sjukdomstillstånd.

Nino har motoriska svårigheter

Nino har korta hälsenor och går ofta på tå. Varje morgon i skolan stretchar han fötterna på en kilkudde för att de inte ska ”fastna” i sitt spetsiga läge. Han har också ortoser, skenor, som ska hjälpa till att räta ut fötterna.

– Motoriskt tycker jag inte att han har några särskilt stora problem.

Han är inte klumpig direkt, men går ju på tå mycket vilket förstås blir lite svajigt, säger Emili.

Nino har ett gravt synfel, vilket är vanligt hos personer med dystrofia myotonika. Han använder därför glasögon.

– I början förstod vi inte hur dåligt han såg, så han fick inte glasögonen förrän han var fyra år. Innan dess tittade han aldrig på tv, men det var ju inte så konstigt eftersom han inte såg något.

Nino har ett eget rum hemma och sover bra på nätterna, oftast mellan klockan åtta på kvällen och sju på morgonen. Dock är han sängvätare eftersom han har svårt att känna när han behöver gå på toaletten på natten. Han har också svårt att kontrollera saliven.

Oralmotorik

– Som logoped är det intressant att följa barn med dystrofia myotonika eftersom muskelsvagheten också drabbar munnen och munnens funktioner.

Det säger Lotta Sjögren som är logoped på Mun-H-Center som ligger i nära anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön i Hovås.

Lotta Sjögren har varit med och gjort en multidisciplinär studie av barn med dystrofia myotonika i Västra Götaland, Halland och Skåne. Studien visade att barnen ofta har en försvagad munmuskulatur, alltså svaga muskler i ansikte, läppar, tunga, käkar, gom och svalg. Det kan medföra orofaciala funktionsnedsättningar såsom tal- och ätsvårigheter, matningssvårigheter och utslätad mimik. Om man är svag i käken är det svårt att tugga och att hålla munnen stängd.

– Barnen kan också ha en karakteristisk form på munnen, att den blir något triangelformad, och det kan vara svårt för en del att forma vissa ljud, säger Lotta Sjögren.

Alla barn med dystrofia myotonika har inte de här svårigheterna, men det är vanligt att ansikte och läppar är påverkade.

Talsvårigheterna kan exempelvis yttra sig genom trycksvag artikulation, svag röst eller att barnet har svårt att göra vissa språkljud.

– Vi har till exempel sett att flera av barnen har svårt att uttala bokstäverna M, B och P. Många hittar sätt att kompensera för svårigheterna, till exempel genom att sluta munnen med tungan om de har svårt att få ihop läpparna, säger Lotta Sjögren.

En del av barnen ”pratar i näsan”, så kallad hypernasalering. Detta är svårt att åtgärda med träning. Det har gjorts enstaka försök att med hjälp av kirurgi göra en så kallad svalglambå, en operation som ibland har goda resultat men ibland ingen upplevd effekt. En lösning som inte kräver ett kirurgiskt ingrepp är palatal lift, ett hjälpmedel som liknar en tandställning och som hjälper till att lyfta upp mjuka gommen.

Kommunikationen hos barn med dystrofia myotonika kan också påverkas av andra faktorer, såsom en försenad språkutveckling, utvecklingsstörning, autismspektrumstörning och hörselnedsättning.

– Många barn med dystrofia myotonika är sena med att lära sig tala, men det är ovanligt att talet inte kommer alls, säger Lotta Sjögren.

Ättsvårigheter som kan förekomma är bland annat sugsvårigheter, att barnet har svårt att bita av och tugga, att det läcker från munnen när barnet äter och att det har svårt att svälja. Detta medför till exempel att måltiden kan ta lång tid och att det kan finnas matrester kvar i munnen efteråt.

– Om barnet har svårt att svälja kan man undersöka med röntgen för att se exakt hur sväljandet fungerar. Om barnet sväljer fel kan det leda till lunginflammationer och det är därför viktigt att upptäcka sådana svårigheter, säger Lotta Sjögren.

Behandlingsmetoder

Logopedbehandling av barn med dystrofia myotonika syftar till att stödja de funktioner som sviktar på grund av muskelsvagheten. Logopeden kan utreda och träna kommunikation, sug- tugg- och sväljförmåga och munmotorik, och även ge råd kring de matnings- och ättsvårigheter som kan förekomma.

– Oralmotorisk träning rekommenderas för att hålla igång muskulaturen. Programmet läggs upp i samråd med teamet runt barnet, och följs upp och utvärderas så att man ser vilken effekt träningen haft, säger Lotta Sjögren.

Oralmotoriska hjälpmedel som finns är bland annat chewy tubes, som stärker tuggmusklerna, och munsjärmar som stärker läppar och kinder. Munsjärmar är till exempel bra att använda om

barnet dreglar.

– En studie där åtta barn och ungdomar med DM1 fick styrketräna sina läppar under 16 veckor visade att sju av åtta fick starkare läppar, vara tre blev påtagligt starkare av träningen. Ökad läppkraft hade dock ingen omedelbar effekt på läppfunktionen, säger Lotta Sjögren.

Frågor till Lotta Sjögren

Hur tidigt kan man kontakta en logoped?

– Tidigt! När det gäller såväl kommunikation som ätsvårigheter är det viktigt med tidiga insatser.

Finns det flera versioner av Mun-H-Center i Sverige?

– Det finns tre odontologiska center för sällsynta diagnoser i Sverige men vi har lite olika profil. Det är bara Mun-H-Center som har logopeder anställda. Vi är nationella och har därmed hela landet som upptagningsområde.

Aktivitetsutförande i vardagen

– **Personer med dystrofia myotonika kan ha svårt med att utföra vardagliga aktiviteter. Det kan bero på muskelsvaghet och minskad rörlighet i händerna men framförallt på förmåga att hantera föremål och att planera aktiviteterna.**

Det säger Britt-Marie Eriksson, arbetsterapeut på Regionhabiliteringen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Svaghet i händerna är vanlig vid dystrofia myotonika, men handfunktionen påverkas också av hur man kalibrerar kraften, det vill säga hur väl man bedömer hur mycket kraft som behövs för att utföra något.

– När det gäller barn brukar det räcka att träna muskelstyrkan genom att stimulera barnen till att vara med på vanliga aktiviteter, som att handla i affären, baka och så vidare, säger Britt-Marie Eriksson.

Rörligheten i händerna är viktig för att händerna ska kunna användas på bästa sätt i de vardagliga aktiviteterna. Den som är stram i handens muskulatur kan behöva stretcha den för att bibehålla rörligheten. Om detta inte räcker rekommenderas ortoser, skenor, som hjälper till att hålla handen i en önskad position.

En del personer har problem med motorisk planering, som visar sig som fumlighet när föremål hanteras, till exempel kan det vara svårt att klippa, skriva, öppna förpackningar eller knäppa knappar. När svårigheterna är stora kallas det dyspraxi, säger Britt-Marie Eriksson.

Vad kan man göra för att underlätta?

Ett första steg för att underlätta för dyspraktiska svårigheter är att förenkla vardagliga moment. Det kan till exempel handla om att välja skor med kardborreband istället för skosnören och kläder utan knappar.

– Nästa steg är tydliga muntliga instruktioner och om det inte är tillräckligt behöver man visa hur man ska göra. Vid stora svårigheter kan man behöva hålla i barnets händer samtidigt som man visar hur man gör, säger Britt-Marie Eriksson.

Dator och surfplatta med anpassade appar är också ett bra alternativ att kompensera för svårigheter med motorisk planering.

Tidsuppfattning

En del personer med dystrofia myotonika har svårt med tidsuppfattning. Svårigheterna kan delas upp i tre kategorier: ”känsla för tid”, tidsorientering och tidsplanering.

Känsla för tid handlar om att ha en känsla för olika begrepp, hur lång en ”stund” är, vad kort tid innebär, vad som egentligen menas med begrepp som ”ofta” och ”sällan”, till exempel.

Tidsorientering handlar om klockan och om tidsbegrepp, som hur många dagar det går på en vecka eller hur många minuter det går på en kvart.

Tidsplanering handlar om att kunna sätta saker i relation till varandra. När ska en aktivitet ske? Hur länge ska den hålla på? Vad hinner man på den tiden?

– En person som har problem med tidsuppfattning behöver mycket hjälp för att klara sin vardag. Här kan bildscheman, timstock som visualiserar och räknar ner tiden eller ett veckoschema med olika färger för olika dagar vara till hjälp, säger Britt-Marie Eriksson.

Aktivitetsutförande från start till mål

Att utföra en aktivitet självständigt kräver många förmågor av utfö-

raren. Personen behöver till exempel ta initiativ, planera, koncentrera sig, använda sin fin- och grovmotorik och problemlösningsförmåga.

– En del personer med dystrofia myotonika kan klara vissa aktiviteter helt perfekt, men kommer inte automatiskt vidare till att göra en annan, till synes snarlik, aktivitet. Bara för att man kan göra kaffe och breda en smörgås är det inte säkert att man kan koka pasta, säger Britt-Marie Eriksson.

Det är vanligt att barn med dessa svårigheter undviker vissa aktiviteter för att de helt enkelt inte vet hur de ska göra.

– Barnet behöver då hjälp med att lära sig nya aktiviteter så att de bygger på sin erfarenhetsbank.

Hur kan man underlätta?

Det finns en rad åtgärder att ta till, såväl låg- som högteknologiska, för att motverka bristande planeringsförmåga. Kokböcker med bildanvisningar istället för text är ett exempel, tidshjälpmedel, påminnelsealarm, kognitivt stöd i mobiltelefon några andra.

– Dagtrötthet kan också påverka aktiviteter i vardagen och därför är det bra att fördela krafterna under dagen för att skapa balans mellan aktivitet och vila. Ett tips är att åka rullstol till en aktivitet för att orka med själva aktiviteten på plats, säger Britt-Marie Eriksson.

Hon tipsar också om några länkar för kognitivt stöd:

- fks.org.se
- trollreda.se
- abilia.se
- klaramera.se

Det finns också en *Leva & Fungera*-mässa som hålls vartannat år i Stockholm och vartannat i Göteborg.

Nino tycker om att rida och bada

På fritiden rider Nino mycket. Familjen har hästar så han är van vid dem sedan barnsben. Nino tycker också mycket om att bada och simma, vattnet ligger alldeles nära huset där han och familjen bor.

– Eftersom de flesta av Ninos kompisar bor inne i stan, ungefär sex mil från där vi bor, är det inte så ofta han hittar på något med dem utanför skoltid. Men han har börjat intressera sig mer och mer för

att umgås med vännerna och det försöker vi uppmuntra genom att skjutsa honom hem till dem ibland, säger Emili.

Ett annat stort intresse Nino har är film. Han tittar gärna på svenska filmer med handling som är lätt att förstå, som Sällskapsresan eller Jönssonligan. Han gillar också en del barnfilmer.

– På eftermiddagarna när Nino kommer hem från skolan är han jättetrött, och då brukar han vila och sätta på en film. Det är jättebra, säger Emili.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

– Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnen har under vistelsen ett eget anpassat program. Ågrenska vill bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla, och barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan.

Det säger Anna Glenvik som berättar om hur Ågrenska arbetar pedagogiskt med familjevistelserna.

– Barn som har dystrofia myotonika har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, säger Anna Glenvik som arbetar i Ågrenskas barnteam. Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrar om barnen med diagnos. De tar också in information från barnens skola. Därefter skräddarsys veckans aktiviteter med barnen.

– Barn med dystrofia myotonika har inte bara olika symtom – symtomen varierar också över tiden. Det som känns jättestorartat en dag kan fungera bra nästa. Det är därför bra att försöka analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger Anna Glenvik.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska 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 omgivningen. Förr fokuserade man mest på fysiska förutsättningar för varje barn. Men idag utgår pedagogiken framför allt från personer och miljö runtomkring barnet, och hur dessa faktorer 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 viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur vad gäller aktiviteter och miljö. 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.

Det som kan vara svårt

En del barn med dystrofia myotonika har inlärnings- och koncentrationssvårigheter. En lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur kan då underlätta.

– Vi är noga med att välja aktiviteter där alla kan delta på lika villkor. En populär lek är walkie-talkie-gömme, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar. I den leken skapas naturliga vilopauser så att alla orkar vara med. Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

– Som personal eller förälder gäller det att ge barnen vuxenstöd när det behövs, men också att ha fingertoppskänsla nog att backa undan när det är möjligt. Att hitta den balansen är svårt men viktigt, säger Anna Glenvik.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bildscheman och tidshjälpmiddel hjälper till att skapa tydlighet. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introduce-

ras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiva förstärkningar.

Personalen är nog med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå, och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

– Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet. Ibland är det kanske bättre att ta bilen istället för att promenera, så att krafterna räcker till när man ska göra det som är viktigt, säger Anna Glenvik.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

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. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar, och föreskriver att skolmiljön ska präglas av ”trygghet och studiero”.

– Det står också att elever ska ha tillgång till elevhälsa. Men lagen specificerar inte vilka professioner som ska ingå i den och inte heller hur många timmar, säger Anna Glenvik.

Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd.

Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå vilka målen är och hur de ska uppnås.

– Det är 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, säger Anna Glenvik.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen.

Åtgärderna – eller beslut om att inte göra ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

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

– Skolmiljön ska ge 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, säger Anna Glenvik.

Länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar forskning på området och erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

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 eller har ett syskon som drabbas av sjukdom, känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Astrid Emker 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 sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt då situationen förändras, liksom frågor och funderingar.

– Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Astrid Emker.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan.

– En tvilling till en flicka med cp-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer, säger Astrid Emker.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste 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”. Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa ’bravo’ när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så kändes det orättvist, säger Astrid Emker.

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande.

– Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga ’min brorsas trötta ben’, ’min systers knöl i magen’ eller något liknande, säger Astrid Emker.

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. En del känner skuld över att vara friska.

Kunskap, känslor och bemästrande

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 bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt 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, säger Astrid Emker.

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.

Många barn undviker att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet eftersom de inte vill belasta föräldrarna. Därför gäller det att skapa strategier för hur man ska prata om det som känns svårt.

– Många av barnen pratar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på. Men ofta är det bättre att gissa tillsammans med barnen, än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli, säger Astrid Emker.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Astrid Emker beskriver också positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättningar. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– 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

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

Nino har inga syskon

När Ninos föräldrar fick reda på att Nino, och även mamma Emili, har dystrofia myotonika kände de att ett syskon till honom var uteslutet.

Emili har själv den klassiska formen av sjukdomen, med betydligt lindrigare symtom än sonen. Men hon vet att symtomen försämras med åren och eftersom en graviditet är tuff för musklerna och kroppen kändes det svårt att avgöra hur långt krafterna skulle räckta.

– Jag kände också att vi inte skulle orka ett barn till som var sjukt, det hade blivit för tungt. Och även om vi hade fått ett friskt barn var vi rädda att det barnet skulle bli åsidosatt eftersom Nino kräver så mycket av vår tid och vår energi, säger hon.

I framtiden tror Emili att ett gruppboende blir bäst för Nino, eftersom han kanske inte kommer klara ett eget boende.

– Han har rätt till daglig verksamhet så det kommer att bli hans jobb. Vi bekymrar oss inte så mycket, situationen är som den är och det gäller att gilla läget, säger hon.

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 Lisa Bengtsson, som informerade om vilket stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.

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

Denna kunskap sprids sedan för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

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

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



Tand- och munvård

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

Munhälsa vid dystrofia myotonika

Symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid DMI är:

- Bettavvikelser, exempelvis frontalt öppet bett (mellanrum mellan framtänderna i över- och underkäke) eller lateralt

öppet bett (ingen kontakt mellan sidotänderna vid hopbitning)

- Smal, hög gom
- Käkledsbesvär, till exempel svårighet att gapa
- Nedsatt salivproduktion
- Svårighet att borsta tänderna rena, vilket lätt leder till tandköttsinflammation

– Ojämma tandrader, till exempel trångställning, gör det svårare att hålla rent i munnen. Därför kan tandreglering vara bra av fler skäl än de rent estetiska. Med ganska små åtgärder kan man nå relativt stora resultat, säger tandläkare Marianne Bergius.

För barn är det framför allt två typer av specialisttandvård som kan vara aktuell:

Ortodonti (tandreglering) och *pedodonti*, som är en del av den specialiserade tandvården och erbjuder barn och ungdomar med speciella behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

För att förbereda barnet inför en tandläkarundersökning kan det vara bra att visa bilder på rummet, stolen och exempelvis en munspiegel så att barnet känner igen sig när det väl är dags.

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att sjukdomar i tänder och slemhinna kan undvikas. En god förebyggande tandvård innebär bland annat täta besök samt polering och fluorbehandling av tänderna. Alla bör använda fluortandkräm, och sedan kan man individuellt komplettera med andra fluorprodukter, efter rekommendation av ansvarig tandläkare.

– Det kan också vara bra att plasta tuggytorna på nya kindtänder för att underlätta tandrengöring och minska risken för karies. Då fyller man i gropiga tänder med ett tunt plastlager som skyddar mot bakterier, säger Marianne Bergius.

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. Om man lätt blir trött är eltandborste att föredra, eftersom den kräver mycket små hand- och armrörelser.

Att tänka på:

- Ta kontakt med tandvården innan första besöket.
- Se till att behandlaren får kunskap om barnets behov.
- Tand- och bettutvecklingen ska följas, liksom gapförmågan.
- Käkledsbesvär bör utredas och vid behov behandlas.
- Informera om eventuella mediciner och ansvarig läkare.
- Vissa mediciner kan ge muntorrhet och därmed öka risken för karies.
- Gå regelbundet till tandvården för förstärkt förebyggande tandvård.

Munmotorik vid dystrofia myotonika

Symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid sjukdomen:

- Öppen mun i vila
- Utslätad mimisk muskulatur
- Talsvårigheter (men många kompenserar bra!)
- Nedsatt rörlighet i tungan
- Tendens till dregling
- Bitovana

Det finns 127 personer med DM i Mun-H-Centers kunskapsdatabas, i åldrarna 0-60 år. Ungefär hälften av dem har svårförståeligt tal eller saknar tal. 38 procent har ät- och dricksvårigheter, 22 procent har problem med salivkontroll. – Oralmotorisk träning inriktas på att stödja funktioner som sviktar på grund av muskelsvaghet. Träningen kan sättas in för att bevara och i vissa fall förbättra förutsättningarna att exempelvis kontrollera saliven, förbättra ät- och tuggförmågan och artikulationen, säger logoped Lisa Bengtsson.

Många barn med avvikande motorisk, sensorisk eller kognitiv utveckling har en ovana av att bita på saker, som fingrar eller föremål av olika slag. Det är viktigt att utreda orsaken till bitovanan. Biter barnet för att lindra smärta, för att undvika obehag eller är det självstimulerande? Behandlingen kan gå ut på att åtgärda eventuell smärta eller obehag, hitta andra sätt att kommunicera eventuell smärta på eller att erbjuda något annat att bita på, som exempelvis en så kallad chewy tube.

En del barn med DM1 har problem med dregling. Det kan ha många olika orsaker, såsom oral dyspraxi (svårigheter vid planering

av munrörelser), sväljsvårigheter, svårigheter att stänga munnen, framlutande huvudhållning och medicinering.

– Det finns inte en enda lösning på dreglingsproblematik. Det behövs en bedömning av orsaken och ofta samarbete mellan flera olika professioner, säger Lisa Bengtsson.

Ett första steg är att kontrollera sittställning och huvudhållning, träna oralmotorik och se över behov av tandreglering. Man kan också träna upp beteende, till exempel lära sig att komma ihåg att svälja oftare.

Andra behandlingssteget, om åtgärderna inte får effekt, är medicinering, eller i sista hand kirurgi.

Information från försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning, kontaktdagar och assistansstöd är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Gunnel Hagberg, som är personlig handläggare på försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.

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

Ansökan

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

Vid avslag kan ärendet omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

– Eftersom försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Gunnel Hagberg.

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

Vårdbidrag

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

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

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

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 400 kr (2014).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2014 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 250 kr/ mån	111 000 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 938 kr/mån	83 250 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 625 kr/mån	55 500 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 313 kr/mån	27 750 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, 53 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:

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etc.

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

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

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

Assistansersättning

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

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

Personlig assistans till barn

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

Tillfällig föräldrapenning

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

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

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

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 övriga stöd

Socionom Malena Ternström arbetar i Ågrenskas barnteam. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning utöver det stöd försäkringskassan erbjuder.

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 Malena Ternström.

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 Malena Ternström.

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 Malena Ternström.

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 Malena Ternström.

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 Malena Ternström.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas.

Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, 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 Malena Ternström.

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 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 Malena Ternström.

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 Malena Ternström.

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 Malena Ternström.

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.

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus kan man få hjälp med att hitta fonder. De finns också i bibliotekets böcker *Alla dessa fonder* och *Stora fondboken*. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas: www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

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.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, ovanligadiagnoser@gu.se.

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Föreningsinformation DMI

Under en familjevistelse för dystrofia myotonika på Ågrenska 2011 träffades tio familjer med barn som har diagnosen. De bestämde sig för att starta en förening: *Intresseföreningen för Dystrofia Myotonika typ 1.*

Föreningen har idag 57 medlemmar. Som medlem får man inbjudan till aktiviteter och möten, ny information och DM, rådgivning och viss hjälp vid myndighetskontakter. Dessutom innebär medlemskap en möjlighet att komma i kontakt med många andra familjer som befinner sig i en liknande situation, där någon eller några i familjen också har DM.

Föreningen anordnar bland annat läger för sina medlemsfamiljer. Eftersom de bor i många olika delar av landet hålls möten och

andra aktiviteter på olika orter.

Medlemsavgiften är 100 kronor per person och år eller 200 kronor för en hel familj. Mer information om föreningen hittar du på:

www.dm1.se

Föreningen har också en facebookgrupp:

www.facebook.com/dm1

Nationella funktionen för 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, som drivs av Ågrenska.

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

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

Mer om NFSD:s verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Barnläkare Anne-Berit Ekström
Regionhabiliteringen
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Box 21062
418 04 GÖTEBORG
Tel: 031 - 502 770

Överläkare Britt-Marie Anderlid
Astrid Lindgrens Barnsjukhus
Neuropediatrika mottagningen
Karolinska universitetssjukhuset i Solna
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08 - 517 700 00

Psykolog Gerda Bergstrand
Barn- och ungdomshabiliteringen Rosenhäll
Österleden 2
451 80 UDDEVALLA
Tel: 010-441 48 36

Kardiolog Daniel Holmgren
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Barnmedicin
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Sjukgymnast, med.dr. Anna-Karin Kroksmark
Regionhabiliteringen
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Box 21062
418 04 GÖTEBORG
Tel: 031 - 50 27 70

Arbetsterapeut Britt-Marie Eriksson
Regionhabiliteringen
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Box 21062
418 04 GÖTEBORG
Tel: 031 - 50 27 70

Personlig handläggare Gunnel Hagberg

Försäkringskassan
Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 85

Tandläkare, logoped, tandsköterska
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Medverkande från Ågrenska

Johanna Skoglund
Cecilia Stocks
Anna Glenvik
Astrid Emker
Malena Ternström
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

Dystrofia myotonika

En sammanfattning av dokumentation nr 459

Dystrofia myotonika är en sjukdom som påverkar muskulaturen och även flera organ i kroppen. Den är ärftlig och orsakas av en förändring i en gen.

Det finns olika former av sjukdomen: typ 1 och typ 2, samt en svår variant av typ 1 där symtomen uppträder redan vid födseln. Ungefär 1000 personer i Sverige har dystrofia myotonika typ 1, medan typ 2 är mindre vanlig.

Symtomen visar sig ofta i tonåren i form av muskelstelhet, otydligt tal och svaghet i händer och fötter. Många får efter hand bland annat hjärtproblem, hormonstörningar och typ 2-diabetes. Lindrig till medelsvår utvecklingsstörning förekommer ibland. Vid den svårare formen av sjukdomen kan utvecklingsstörningen vara svår.

Barnen behöver tidiga habiliteringsinsatser. Sjukdomen går inte att bota utan behandlas individuellt anpassat efter varje persons symtom och behov.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



www.agrenska.se

