

Dokumentation nr 493

# Spinal muskelatrofi- SMA, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

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



# SPINAL MUSKELATROFI-SMA

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 Spinal muskelatrofi-SMA. 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 Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

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

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

**Thomas Sejersen**, docent, Astrid Lindgrens barnsjukhus, Institutet för Kvinnors och Barns hälsa, Stockholm

**Karsten Kötz**, barnlungläkare, Lungmottagningen, Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus, Göteborg

**Ulla Werlauff**, fysioterapeut, RehabiliteringsCenter för Muskelsvind, Århus, Danmark

**Anna-Karin Kroksmark**, fysioterapeut, Regionhabiliteringen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

**Johanna Weichbrodt**, arbetsterapeut, Regionhabiliteringen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

**Richard Finkel**, Nemours-Children´s Hospital, Orlando, Florida, USA

**Ninnie Wallenborg**, Nynäshamn

**Christina Bregell**, arbetsterapeut/handläggare, Göteborgs Fastighetskontor, Bostadsanpassningsenheten

**Anette Ekelund**, dietist, Regionhabiliteringen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

**Emma Hagqvist**, ordförande i NSMA,

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

### Medverkande från Mun-H-Center

**Marianne Bergius**, övertandläkare

**Lotta Sjögren**, logoped

**Pia Dornérus**, tandsköterska

### Medverkande från Ågrenska

**AnnCatrin Röjvik**, verksamhetsansvarig

**Johanna Skoglund**, socionom

**Bodil Mollstedt**, specialpedagog

**Rebecka Eliasson**, barnteamet

## Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	Marianne.Lesslie@agrenska.se
Redaktör	Marianne Lesslie



Medicinsk information om Spinal muskelatrofi- SMA	7
Adam har SMA II	11
Lungsymtom och behandling vid SMA	12
Adam och andningen	16
Hur påverkas den fysiska funktionen vid SMA	16
Uppföljningsprogram vid SMA II och SMA III	19
Adam har fysioterapi en dag i veckan	23
Ny läkemedelsforskning	23
Att leva livet fullt ut	25
Att anpassa bostaden	29
Mat, näring och ätande	32
Adam och maten	36
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	37
Adam och skolan	39
Syskonrollen	39
Adam och syskonen	42
Information från Nätverket för spinal muskelatrofi	43
NSMA	43
Munhälsa och munmotorik	43
Adam idag	46
Information från försäkringskassan	47
Samhällets stöd – kommunen	51
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	55
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	55
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	56

## Medicinsk information om Spinal muskelatrofi- SMA

**Spinal muskelatrofi – SMA (I och II), är en grupp medfödda sjukdomar där de motoriska nervcellerna i förlängda märgen och ryggmärgen bryts ner i fosterstadiet. Nedbrytningen leder till muskelsvaghet och muskelförtvining, det vill säga atrofi. SMA drabbar 3-4 barn per 100 000 födda. 1 av 34 är bärare av den förändrade, muterade genen.**

– Det är en degeneration av bland annat framhornscellerna i ryggmärgen, som ger symmetrisk muskelsvaghet och atrofi, säger överläkare Thomas Sejersen, vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

Överföringen av information från hjärnan via muskelnerverna till musklerna fungerar inte som de ska. Det beror på att SMN 1-genen, som finns i cellen på den långa armen av kromosom nummer 5, har blivit skadad i fosterlivet eller månaderna efter förlossningen.

– Varför det sker vet vi inte ännu, säger Thomas Sejersen.

### **De tre vanligaste typerna av SMA**

Den klassiska och allvarligaste formen av SMA debuterar väldigt tidigt, hos spädbarn. Den heter SMA1, eller Werdnig-Hoffmanns sjukdom och beskrevs första gången 1891 av läkaren Guido Werdnig från Wien och professor Johann Hoffmann från Heidelberg.

SMA II är den medelsvåra formen, som främst förekommer hos äldre barn och ungdomar.

Den lindrigare formen drabbar ungdomar och vuxna och heter SMA III eller Kugelberg-Welanders sjukdom. De svenska neurologerna Gunnar Wohlfart, Erik Kugelberg och Lisa Welanders, beskrev sjukdomen allra först.

– Förutom dessa olika typer finns typ 0 som är ännu allvarligare än typ 1 och typ IV som debuterar senare. Båda är ovanliga, säger Thomas Sejersen.

Gränserna är också flytande mellan de olika formerna av SMA, berättar han. Det som börjar i SMA typ I kan sluta i SMA typ II till exempel.

Vid SMA I insjuknar barnet, vid 0 - 6 månaders ålder, innan det lärt sig att sitta. Sjukdomsförloppet ger en snabbt fortskridande muskelsvaghet. Det kallas ”floppy infants”, barnet har mycket låg

muskeltonus och kan vara helt utan stadga i bålen. Det beror på dålig andningskraft och att bröstkorgen, thorax är underutvecklad. Ett barn med SMA I avlider vanligtvis tidigt, ofta redan vid 8 - 9 månaders ålder. De som lever längre i vissa fall till två års ålder, måste i de flesta fall ha andningshjälp i respirator.

SMA II debuterar vid 6 - 18 månaders ålder, när barnet lärt sig sitta och innan det lärt sig gå. Dessa barn blir tidigt sittande.

– Muskelsvagheten är mer uttalad i benen än i armarna och grovmotoriken är mer påverkad än finmotoriken. Den intellektuella utvecklingen är helt normal, säger Thomas Sejersen.

Andningsfunktionen kan vara nedsatt. Det mest påtagliga är att barnet har dålig förmåga att hosta, och att infektioner i de övre luftvägarna ofta utvecklas till lunginflammation. Personer med SMA II får med tiden sned rygg, så kallad skolios. De lever långt upp i vuxen ålder.

SMA III är den lindrigaste varianten av de tre. Sjukdomen kan bryta ut när barnet lärt sig gå och fram till cirka 17 års ålder. Personer med SMA III har svårt att gå i trappor och att resa sig från golvet och från sittande ställning. Gångstilen blir vaggande och skolios är vanligt. Gångsvårigheterna ökar med åldern, och en del kan behöva rullstol som vuxna. Livslängden är normal.

### **Diagnos**

Diagnosen SMA baseras på anamnes det vill säga sjukdomshistoria. Klinisk undersökning, neurofysiologiska undersökningar, DNA-analys samt muskelbiopsi (provtagning och mikroskopisk analys av muskelvävnad).

– Vid misstanke om SMA vid klinisk observation räcker det numera med en genetiskt test för att komma fram till en diagnos, säger Thomas Sejersen.

### **Gemensamma symtom för de olika typerna av SMA**

Eftersom musklerna drabbas från halsrygg till ländrygg blir det *svårigheter med tal, sväljning och andning*.

Till skillnad från den som är frisk, har SMA-patienten inte hjälp av de så kallade auxiliära, extra andningsmuskler, som höjer skulderbladen för att vidga bröstkorgen. Övrig bröstorgsmuskulatur är också svag och hoststöten fungerar inte som den ska.



*Hjärtat påverkas sekundärt, som en följd av att andningen inte fungerar.*

Den orörlighet som den rullstolsburne lever med gör att *mage och tarm* ibland inte fungerar som den ska. Reflux, så kallade sura uppstötningar och förstoppning är vanligt.

Många med SMA är *underviktiga eller överviktiga*.

– Det kan vara svårt att äta på grund av dålig andning. Men att vara överviktig är inte heller bra för kroppen. Det finns inte tillräcklig muskelmassa att bära upp en stor kropp, säger Thomas Sejersen.

Den som inte kan ta ut rörligheten i lederna får *ledstelhet*. Det gäller framförallt de övre extremiteterna, höfter, knän och fotleder. Lederna kan också vara överrörliga, särskilt de första åren.

Ett litet barn med SMA har *sänkta reflexer* i kroppen och svårigheter att viljemässigt stadga bröstkorgen.

– ”Floppy infants” kallas ett barn med låg muskeltonus. Det är ett viktigt tecken att ta hänsyn till vid diagnos, säger Thomas Sejersen.

*Ryggen* påverkas av att musklerna är försvagade och det blir en obalans i bålen. Personen får en snedhet i ryggen, så kallad skolios, som ofta behöver rättas till kirurgiskt.

### **Genetik**

SMA typ I, II och III ärvs autosomt recessivt. Detta innebär oftast att båda föräldrarna är friska bärare av en muterad gen (förändrat arvsanlag). Vid varje graviditet med samma föräldrar finns då 25 procents risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet får då sjukdomen. I 50 procent av fallen får barnet den muterade genen i enkel uppsättning (från en av föräldrarna) och blir liksom föräldrarna frisk bärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Om en person med en autosomt recessivt ärftlig sjukdom, som alltså har två muterade gener, får barn med en person som inte är bärare av den muterade genen ärver samtliga barn den muterade genen men får inte sjukdomen. Om en person med en autosomt recessivt ärftlig sjukdom får barn med en frisk bärare av den muterade genen i enkel uppsättning är det 50 procents risk att barnet får sjukdomen, och i 50 procent av fallen blir barnet frisk bärare av den muterade genen.

Hos ungefär två procent av alla som får SMA har sjukdomen uppstått som en nymutation på den ena kromosomen. Då är risken lägre än 1 procent att samma mutation inträffar igen och att ett syskon får sjukdomen.

Arvsmassan, det mänskliga genomet som innehåller människans cirka 21 000 arvsanlag (gener) finns i kärnan av kroppens celler.

Det består av långa dubbla molekyllängder, så kallade DNA.

Generna utgör sträckor av DNA som innehåller koder för olika proteiner. DNA är tätt förpackat i kromosomer, som ”packas upp” när olika proteiner ska bildas. Människan har 46 kromosomer ordnade i 23 kromosompar. Ett par av dem är könskromosomer, X och Y.

– När det gäller SMA finns inte genen i könskromosomerna. 1995 kom det forskningsarbete som visade att SMN1-genen, Survival motor neuron-genen, är den gen som är förändrad vid Spinal muskelatrofi. Den finns på den långa armen av kromosom 5 (5q12.2-13.3), säger Thomas Sejersen.

Vanligtvis består förändringen i genen av att en del saknas, en deletion. Den person som har SMA har en förändring på båda SMN1-generna och får en brist på proteinet SMN i cellkärnan.

– Proteinets förekomst i kroppens alla celler och har till uppgift att förhindra celldöd, säger Thomas Sejersen.

Det finns ett visst samband mellan mängden SMN-protein och sjukdomens svårighetsgrad. Personer med mindre än 10 procent SMN-protein får den svåra formen, SMA I. De som har 10-15 procent av proteinet får SMA II och de med 15-22 procent av SMN-proteinet får SMA III. De med mer än 22 procent SMN-protein är friska.

SMN2 genen är till 99 procent identisk med SMN1. Den påverkar också svårighetsgraden av SMA. SMN2 styr tillverkningen av ett protein som inte fullt ut har samma effekt som det SMN1-kodade proteinet. Normalt finns 0-5 kopior av SMN2-genen i cellen. Ju fler kopior av SMN2 som finns, desto lindrigare blir sjukdomen.

Personer med tre eller fler kopior av SMN2 – genen får den allra lindrigaste formen.

Numera finns ett skandinaviskt referensprogram, vårdprogram vid SMA ([www.nsmu.nu](http://www.nsmu.nu)) och ett internationellt vårdprogram ([www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)).

### **Att de finns beror på att:**

- SMA är en allvarlig sjukdom och relativt sällsynt
- man vill hämta kunskap från många olika områden
- den behandling personen får ska inte vara beroende av var man bor
- tanken är att det ska finnas gemensamma principer och ge underlag till stora kliniska studier och nya behandlingar

### **Fem områden täcks i vårdprogrammen:**

- diagnos
- andningsvård
- mag-tarm och nutrition
- ortopedi och (re)habilitering
- palliativ vård

### **Tre funktionella nivåer:**

- icke-sittare
- sittare
- gångare

## **Frågor till Thomas Sejersen:**

### ***Är SMA en progressiv sjukdom?***

– Det finns olika besked om det. Tidig förlust av motorneuron ger celldöd, medan viss fortsatt död av motorneuronen inte är dramatiskt. Allt beror på hur mycket funktion vi förlorar fortskridande.

### ***Finns det några må-bra funktioner du kan nämna?***

– Man kan tro när man inte vet bättre att de som har SMA II har ett dåligt liv. Men så är det inte. Det går att ha ett bra och rikt liv utan väl fungerande motoriska funktioner. Det vi pratar om här är medicinska mått på livskvalitet inget annat.

## **Adam har SMA II**

Adam 12 år kom till Ågrenska med syskonen Mariam 15 år, Hany 14 år, Sara 5 år, mamma Rawan och pappa Marwan.  
Det var Rawan som först blev orolig.

– Han var tre månader och stödde inte på benen när jag höll honom i knät, så där som man brukar göra med barn. Han hade inte tillräckligt med hull som våra andra barn hade haft i den åldern, säger hon.

När Adam var tre och en halv månad gick Rawan och Marwan med honom till BVC. De tänkte att Adam hade någon brist möjligen kalkbrist. De uttryckte sin oro men läkaren konstaterade att det inte var något fel på honom. 'Han är som vilket barn som helst', sa han övertygande.

En dag när Marwan kom hem från jobbet fann han Rawan i upplösningstillstånd.

– Hon var så orolig att jag var tvungen att ta det på allvar, säger Marwan.

Den här gången fick de träffa en specialistbarnläkare på BVC, som genast gav dem en remiss till ett större sjukhus.

– Den neurolog vi fick träffa där visste precis vad det var Adam led av. Hon hade haft ett annat barn ett år innan med SMA. Det var i juni vi fick beskedet, samma månad som det är nu. Det kom som en chock för oss att Adam aldrig skulle kunna gå, säger Marwan.

– Vi försökte på olika sätt övertyga läkaren, om att vi ändå skulle kunna träna upp Adam med en lära-gå-stol, men läkaren förklarade att det handlade om ett protein som gjorde att musklerna inte fungerade och att det inte går att träna muskler som inte finns, säger Marwan.

Marwan och Rawan tog reda på mer i böcker på biblioteket och läste det de kunde komma över om SMA på Internet.

– Men det var tolv år sen och en ovanlig sjukdom. Vi hittade inte mycket om SMA då, säger Marwan.

## Lungsymtom och behandling vid SMA

**När sjukdomen (SMA II och III) debuterar är det vanligtvis inga symtom från luftvägarna. Det är först i småbarns- och skolåldern som en försämring inträder.**

**– Slemmet är det dominerande problemet. Det är svårt att hosta upp det utan fungerande muskler. Men det finns många olika sätt att underlätta för barnet, säger Karsten Kötz, barnlungläkare, vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Det ansamlade slemmet ger bakteriehärdar och infektioner. Ibland så kallade atelektaser, det vill säga att lungblåsorna och delar av lungan faller ihop och täpps till av slem.

När andningssvårigheter och slembildning har pågått en längre tid försämras lungkapaciteten märkbart och vid 12-års ålder kan barnet ha så lite som 50 procent av lungkapaciteten kvar.

– Men det är stora individuella skillnader, säger Karsten Kötz.

Vid SMA är det framförallt de icke fungerande musklerna mellan revbenen som påverkar slembildningen och bidrar till svårigheter med andningen. Samtidigt är stora muskelgrupper i mellangärdet, bland annat diafragman, opåverkade. Det skapar en muskel-obalans och leder till att ett barn med SMA får en klockformad bröstorg.

– Resultatet blir andning i små volymer och en stel bröstorg, säger Karsten Kötz.

### **Gasutbyte**

Den som har svårigheter att andas in tillräckligt får syrebrist. Syret behöver kroppen för ämnesomsättningen och energiproduktionen. I samma mån som syret sänks ökar koldioxiden, avfallsprodukten. PH-värdet, det vill säga surhetsgraden i blodet, blir då lågt och cellerna slutar på sikt att fungera. De symptom barnet kan få är huvudvärk, trötthet, koncentrationssvårigheter, orolig sömn och mardrömmar.

När alektaserna sprider sig i lungan kan delar av lungan inte användas till syre-koldioxidutbytet.

Barnen får dessutom påverkan i svalgmusklerna.

– Det innebär att de kan svälja maten fel eller så hamnar saliven av misstag i luftvägarna och lungorna. Det ger infektioner, säger Karsten Kötz.

När övre magmunnen inte fungerar som den ska på grund av ofullständigt fungerande muskler, kommer magsyran upp i matstrupen och lungorna, så kallad reflux. Det medför irritation och ytterligare slembildning.

Mycket slem leder till bakterietillväxt. När kroppen försöker bli av med bakteriehärdan bildas mer slem.

– Det är en ond cirkel, säger Karsten Kötz.

## Behandling

– Vårt mål är att hålla luftvägarna rena och bakteriefria. Det förhindrar lungskador på sikt. Det viktigaste är att mekaniskt försöka få bort slemmet, säger han.

För de minsta barnen gäller att vara så fysiskt aktiva som det bara går, bland annat brukar *bollning* fungera. Då rullar den vuxne personen barnet på en stor boll. Det större barnet kan göra blåsövningar. Till exempel *huffning/stötning* som är ett sätt att genom forcerad utandning eliminera slem och underlätta andningen.

*Rubens blåsa* används till att blåsa upp lungorna. Studier har gjorts på vuxna med Duchennes muskeldystrofi, en sjukdom som på flera sätt liknar SMA, och fått minskad försämring av lungkapaciteten, berättar Karsten Kötz.

*CPAP, Continuous Positive Airway Pressure*, innebär att man upprätthåller ett positivt luftvägstryck under hela andningscykeln. Lufttrycket uppehålls med hjälp av en ventilator som ger patienten luft via olika typer av masker. Det finns även en annan form av ventilation som arbetar med flera olika tryck, så kallade *BilevelPAP*.

*PEP-mask* har motståndsnippel i olika storlekar. Det ger motstånd under utandningen och kan anpassas efter varje barns behov.

– PEP-masken öppnar upp de små sammanfallna lungblåsorna, säger Karsten Kötz.

*Cough Assist* är en hostmaskin som genom att simulera hostning hjälper till att föra bort slemmet ur luftvägarna.

Det finns inga bra exakta mått på när det är dags att sätta in mekanisk andningshjälp.

– Det handlar om att observera barnet och se om det kan hosta effektivt. Om barnet inte kan det, är det dags, säger Karsten Kötz.

### Att förebygga ständiga infektioner genom:

- Inhalation och slemmobilisering hos fysioterapeut
- Använda hostmaskin
- Suga rent munhåla och svalg
- Använda ventilationsstöd
- Få i barnet vätska och näring och undvika förstoppning

- Använda frikostigt med antibiotika
- Vid stora atelektaser och vid behov bronkoskopi

Till detta kommer vanligt standardvaccinationsprogram och årlig influensavaccination. Se också till att det lilla barnet får RS-virus antikroppar de första åren, ge vaccination mot vattenkoppor och eventuellt förebyggande antibiotika.

### **Identifiering av andningssvikt och försämrande faktorer**

- Natlig hypoventilation (morgontrötthet, huvudvärk, illamående, trötthet, orolig sömn och tillväxtproblem)
- Återkommande nedre luftvägsinfektioner
- Reflux
- Matnings- och sväljningssvårigheter
- Avvikande thoraxform, nedsatta eller rosslande andningsljud, ytlig andning, ökad andningsfrekvens och paradoxal andning
- Skolios
- Längd- och viktavvikelser

Karsten Kötz rekommenderar årlig spirometriundersökning av lungorna.

– Från det att barnet kan genomföra det vid sex års ålder.

Om ett barn har andningsbesvär är det viktigt att kunna mäta hur mycket syre som tas upp i blodet. Syremättnaden kan mätas enkelt och smärtfritt med en särskild apparat, en så kallad pulsoximeter. Barnet får en klämma med en mätare på fingret. Syremättnaden anges i procent och den ligger normalt mellan 97 och 100 procent.

Nattlig andningsregistrering bör göras när lungfunktionen underskrider cirka 50 procent eller om det förekommer symptom som är förenliga med andningssvikt.

Årlig mätning av muskelstyrka (in-och utandningstryck MIP/MEP) och hostkraft (PCF, Peak Cogh Flow) rekommenderar han också.

### **Behandling av kronisk andningssvikt**

- Natlig non invasiv ventilation (NIV) med BiPAP (BiLevel positive airway pressure) via mask
- Kontinuerlig ventilation både dag och natt. Antingen med trakealkanyl eller med CPAP dagtid och NIV natttid

En del barn har problem med BiPAP. Det kan handla om maskens passform, hudsår, läckage, kraftig salivavsöndring och hos småbarn tillväxtstörning i mellanansiktet. Torra slemhinnor, nästäppa och luft i magen är andra problem som kan uppstå.

– Det avhjälpas bäst med fukt, nässpray, genom att pröva olika masker och att individualisera apparatinställningarna av ventilatorn, säger Karsten Kötz.

Enligt en studie är effekten av nattligt andningsstöd positivt för sjukdomsbilden.

– Patienter med neuromuskulära sjukdomar och framförallt Duchennes muskeldystrofi upplevde att livskvaliteten blev förbättrad, sjukligheten minskade, försämringen av lungfunktionen bromsades upp och livet förlängdes, säger Karsten Kötz.

## Adam och andningen

När Marwan och Rawan ser tillbaka på de första åren, minns de inte riktigt när infektionerna började.

– Jag vet att det var som värst när han var fyra - fem år. Han hade täta förkylningar och mycket slem, säger Marwan med en suck när han tänker på hur jobbigt det var.

Sedan två års ålder har Adam haft andningshjälp, BiPAP på nätterna. När han var fyra – fem år fick han hostapparat för att komma till rätta med slemmet. Vid den åldern började han också att äta antibiotika mot de ständiga infektionerna.

– Det hjälpte honom och infektionerna avtog, säger Rawan.

## Hur påverkas den fysiska funktionen vid SMA

**De flesta vuxna danskar med SMA II och III lever ett bra och aktivt liv. Över hälften har någon form av jobb (heltid, deltid eller anpassat) eller har haft det och en fjärdedel lever med en partner. Detta enligt en dansk studie på vuxna vid RCFM, Rehabiliteringscenter för Muskelsvind i Danmark.**

– Att behöva assistans och hjälpmedel betyder inte att personen blir hindrad att leva ett aktivt liv, tvärtom ger det hjälp och möjlighet att leva aktivt, säger fysioterapeut Ulla Werlauff som arbetar på RCFM i Århus.

I Danmark finns ungefär 3500 personer med neuromuskulära sjukdomar, 2700 är anslutna till RCFM, ett rehabiliteringscenter i Köpenhamn och Århus, för barn och vuxna med neuromuskulära



sjukdomar. 160 personer av dem har SMA II och III. 60 är i åldern 0-18 år och 100 är mellan 19 och 71 år.

### **Muskelsvindfonden**

– Rehabcentren i Danmark kom till på initiativ av den danska patientföreningen, Muskelsvindfonden och dess grundare Evald Krog som själv har SMA II och lever ett bra liv, trots sjukdomen. Han har assistenter dygnet runt, respirator att andas med och gastrostomiport så att han får i sig tillräckligt med näring, säger Ulla Werlauff.

Evald Krog startade Muskelsvindfonden 1971, i protest mot att det gjordes för lite för människor med muskelsjukdomar. Han ville förbättra levnadsvillkoren, främja forskning och behandling och se till att personer med neuromuskulära sjukdomar fick bra nätverk.

### **RCFM**

Idag finns det två RCFM- centra i Danmark, ett i Köpenhamn och ett i Århus, där det arbetar läkare, sjuksköterskor, fysioterapeuter, arbetsterapeuter, kuratorer, lärare och psykologer.

Muskelsvindfonden äger RCFM och den danska staten står för kostnaderna.

Vid 71 års ålder har Evald Krog ett barn och två barnbarn och är aktiv som ordföranden i Muskelsvindfonden.

Den som får en muskelsjukdom nås redan vid diagnosen på sjukhuset av information om RCFM. Anställda gör hembesök, ger information till förskola, skola och så småningom på arbetsplatsen.

– Vi samlar också på oss kunskap om familjen, hur det är att leva med diagnosen och vad som är viktigt för dem i behandlingen? Vad det finns för tankar kring, skola, jobb och att bli äldre. Det som vuxna med SMA berättar, kan vi göra studier på. Jag har till exempel en kollega som har avslutat en studie om det som är viktigt för tjejer som har en muskelsjukdom i tonåren.

RCFM med sina resurser finns med patienten hela livet.

– Det är en av de bra sakerna att det inte blir någon förändring i vården när barnet blir vuxet, säger Ulla Werlauff.

När det gäller barn med SMA koncentreras behandlingen på att bevara funktionen så mycket som möjligt.

– Målet är att bevara aktivitet och delaktighet, trots en omfattande påverkan av den fysiska funktionen. Det gör vi genom att

förebygga muskelförlust och kompensera för förlusterna, säger Ulla Werlauff.

### **Muskelkraften i armarna bevaras längst**

– I studier med barn och vuxna har vi kunnat se att alla vuxna har kraft kvar i händerna länge. Det är bra och viktigt att ha när man ska köra sin rullstol och manövrera elektriska funktioner i permobilen. Men utan träning går det inte. Musklerna ska tränas så mycket det går, och det gäller att ha bra strategier, och spara på resurserna. Det är till exempel lättare att lyfta ett plastglas än ett vanligt glas. Vissa bestick är enklare att använda än andra och så vidare, säger Ulla Werlauff.

För fortsatt rörelseförmåga är det viktigt att kunna sträcka ut benen ibland. Det förhindrar ledbesvär och kontrakturer.

– Det är bra att träna i sängen. Prova att stretcha sidorna av kroppen till exempel. Om möjligt ska man också stå i ett ståskal eller ståstativ regelbundet, säger hon.

Kontrakturerna är omöjliga att förhindra men de går att förbättra.

– Alla barn och vuxna från 12 år har kontrakturer i armbågarna eftersom de sitter i rullstol och håller händerna stilla. Hela livet bör personen med SMA sträcka ut armarna och handlederna så mycket det går, så att det blir så lite kontrakturer som möjligt, säger Ulla Werlauff.

En symmetrisk sittställning är viktigt.

– Inte minst betyder det mycket för delaktigheten. Barnet ska kunna sitta upp i stolen och titta folk i ögonen. Den som sitter snett fördärvar sin rygg och får på sikt skolios. Barnet bör ha en kroppssele som gör att det får en uppsträckt position, säger Ulla Werlauff.

Trötthet nämns ofta som en del av SMA, men Ulla Werlauff menar att orsaken till tröttheten ofta kan förklaras med andra faktorer, till exempel smärta, behov av andningsstöd eller behov av assistans i vardagen. Detta gäller speciellt personer som har SMA II.

Det är således många saker som kan påverka aktiviteten och delaktigheten. Alla faktorer bör undersökas om barnet ska få optimala livsvillkor och det gäller inte bara en gång utan varje gång situationen ändrar sig, till exempel när barnet växer.

Hjälpmedel och bra strategier är viktiga faktorer.

Föräldrar uppfattar ofta hjälpmedel som ett tecken på förlust av funktion och kan ha svårt att acceptera till exempel en rullstol.

– Medan barnen tvärtom upplever att hjälpmedlet, i det här fallet rullstolen, ger det en möjlighet att fungera, säger Ulla Werlauff. Assistans och hjälpmedel betyder inte, att man förhindras att leva ett aktivt liv – tvärtom ger det en möjlighet att leva aktivt.

## Uppföljningsprogram vid SMA II och SMA III

**Barn med SMA II och III kan ofta klara mera än de borde kunna med tanke på den påtagligt begränsade muskelstyrkan. – En anpassning av rörelsemönstret kompenserar till viss del för muskelsvagheten, säger fysioterapeut Anna-Karin Kroksmark som föreläser tillsammans med arbetsterapeut Johanna Weichbrodt. Båda arbetar på Regionhabiliteringen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.**

Regionhabiliteringen i Västra Götaland ingår i Centrum för sällsynta diagnoser och har bland annat till uppgift att samla kunskap och erfarenheter av neuromuskulära sjukdomar. I teamet ingår läkare, fysioterapeuter, arbetsterapeuter, dietister och logopedier.

Barnen och ungdomarna med SMA II och III undersöks av teamet en till två gånger om året utifrån ett uppföljningsprogram som följer rekommendationer i det skandinaviska referensprogrammet för spinal muskelatrofi.

Uppföljningarna innehåller en noggrann genomgång av medicinska händelser sedan föregående uppföljning. Längd och vikt mäts och undervikt såväl som övervikt noteras. Mag- och tarmproblem identifieras och i den mån det är relevant tas noggrann nutritionsstatus. Lungfunktionen undersöks liksom ryggstatus och ortopediskt status. Muskelstyrka följs upp genom noggranna mätningar liksom kontrakturstatus och aktivitetsförmåga.

– Vi delger barn och föräldrar det vi sett, funderar över vad som är aktuellt för tillfället och planerar inför framtiden. Efteråt skickar vi en rapport till barnets habilitering. Ibland är personal från ”hemmahabiliteringen” med, vilket är det allra bästa, säger Anna-Karin Kroksmark.

### **Muskelstyrkan**

Barn med SMA har en uttalad muskelsvaghet i hela kroppen. Beroende på sjukdomens svårighetsgrad är problemen mer eller mindre uttalade och variationen kan vara stor.

– Muskelsvagheten är ofta symmetrisk med svagare muskler närmast bålen och i benen. Muskelstyrkan i de övre extremiteterna är bättre. I de flesta fall är muskelsvagheten stationär. Allteftersom barnet växer, blir längre och tyngre förändras förutsättningarna och kraften räcker så småningom inte till och motoriska funktioner kan förloras. Att ligga på maximal muskelstyrka kan också leda till överansträngning, att barnet får ont och blir trött.

Vid uppföljningstillfällen på Regionhabiliteringen kontrollerar fysioterapeuten muskelstyrkan i händer, ben och fötter med en elektronisk apparat, en myometer. Ledrörligheten undersöks och om det är risk för framtida kontrakturer. Det är viktigt att ligga steget före och så långt det är möjligt kunna kompensera för minskande ledrörlighet, försämrade muskelstyrka och därmed minskad aktivitetsförmåga, säger Anna-Karin Kroksmark.

– Väldigt många barn kan genomföra och medverka vid de här undersökningarna redan vid fyra-fem års ålder.

### **Träning**

Att träna upp muskelstyrkan vid Spinal muskeldystrofi är inte farligt, men det gäller att ha koll på det enskilda barnets nivå.

– Muskeln är inte sjuk, men vinsterna som går att göra står i proportion till hur mycket muskelfibrer som finns kvar. För den som använder maximal muskelstyrka i vardagen är det svårt att få ut mer av träning. Hos vissa barn och ungdomar går det att få till det där lilla extra, som ger en viktig funktionell förbättring, genom träning, säger Anna-Karin Kroksmark.

För de yngre barnen är lek och vardagliga aktiviteter tillräckligt för att bygga upp muskelkraft och någon styrketräning rekommenderas inte. När träning rekommenderas till äldre barn är det alltid uthållighetsträning, det vill säga långsam kontinuerlig träning som gäller.

Konditionsträning är bra för hälsan. För att få upp ”flåset” rekommenderas bassängträning, träningscykel, elektrisk cykel eller anpassad cykel. Habiliteringen brukar ha tillgång till varmvattenbassänger med gruppträning, säger Anna-Karin Kroksmark.

### **Stå-och gå-träning**

För barn som sitter i rullstol större delen av dagen är det viktigt att ståträna med hjälp av ett ståskal eller någon typ av ståställning. Det stretchar leder och muskler och förhindrar kontrakturer och skoliosutveckling (sned rygg). Belastningen påverkar också förhoppningsvis skelettets kvalitet gynnsamt och minskar risken för benskörhet, säger hon.

För de barn som har en självständig gångförmåga är det viktigt att låta barnen hitta sitt eget rörelsemönster även om gången blir annorlunda.

– Barnets sätt att gå ska inte korrigeras. Kroppen hittar sitt eget sätt och använder det mest effektiva sättet att gå på, säger Anna-Karin Kroksmark.

### **Skolios**

Skolios är en vanlig följd av att vara sittande de flesta av dygnets vakna timmar.

Skoliosen orsakas av muskelsvaghet och asymmetri och det kan bli svårare för barnet att sitta utan stöd när barnet blir längre och tyngre.

– Det är mycket viktigt att anpassa barnets sittställning så noga som möjligt och sträva efter symmetri. Ibland kan en korsett vara ett bra hjälpmedel för att få en god sittställning. Korsetten förhindrar inte skolios men kan fördröja utveckling av den, berättar arbetsterapeut Johanna Weichbrodt.

För att följa barnets sittställning och eventuell skoliosutveckling görs en noggrann sittanalys på Regionhabiliteringen. Barnet sitter på en matta som är kopplad till en dator som mäter trycket undertill för att se tryckfördelningen. Fysioterapeuten kontrollerar barnets rygg genom att markera ryggkotornas placering och därefter fotograferas barnet för att på så vis kunna följa eventuell skoliosutveckling.

### **Rullstolen**

Barnet ska ha en lagom stor rullstol, en rullstol ”att växa i” ger dåliga förutsättningar för en god sittställning. Det är bättre att byta ut rullstolen allteftersom det växer.

I rullstolen bör hen sitta så symmetriskt som möjligt med så mycket stöd i sidled så att det inte behöver söka stöd på armstöden för att hålla sig uppe. Tunna raka bålstöd rekommenderas som inte stör armens rörelse.

– Det ska inte behöva använda sig av armstöden för att orka hålla sig uppe. Det ger en asymmetrisk sittställning med ökad skoliosrisk

och svårigheter att använda händerna i aktivitet. Benen ska vara parallella och inte falla ut åt sidorna och fötterna ska ha en bra understödsyta säger Johanna Weichbrodt.

Sittdynor som används varje dag blir slitna även om det inte syns. De bör bytas ut en gång per år.

Om barnet inte själv har möjlighet att ändra sittposition är det viktigt att kunna göra det med el-funktionen på rullstolen. Har barnet två elrullstolar, en inne och en ute, rekommenderas att man placerar joystickerna på höger sida på den ena stolen och på vänster sida på den andra, för att få en förändring av sittpositionen.

## Frågor till Anna-Karin Kroksmark och Johanna Weichbrodt:

***Vi pratade om smärtor förut. Den flicka jag har hand om som personlig assistent har SMA II och kör sin manuella rullstol själv. Kan det förvärra hennes smärta? Ska jag köra rullstolen åt henne? Jag vill inte att hon ska få ont.***

– Det är viktigt att veta hennes förutsättningar vad gäller muskelstyrka och uthållighet. Man måste utgå från hur mycket hon använder av sin muskelstyrka för att veta om hon klarar det. Har hon behov av att få hjälp med förflyttning vid till exempel längre sträckor bör hon ha en el-rullstol vid dessa tillfällen medan hon kanske klarar av att förflytta sig självständigt med en manuell stol kortare sträckor i till exempel innemiljö.

***Min son har SMA II och spelar spel på Ipad. Han låter huvudet falla framåt för att se bättre. Är det skadligt för hans nacke?***

– Detta är ett vanligt problem när man är svag i sin nackmuskulatur och har svårt med sin huvudkontroll, man låter då huvudet ”hänga” i musklernas ytterläge vilket inte är bra. Det gör att nackmuskulaturen töjs ut, medan musklerna på halsen blir korta vid långa stunder i denna position. Min rekommendation är att arbetsterapeut och fysioterapeut ser över hans sittposition. Prova olika nackstöd eventuellt med pannband eller annan lösning för att hålla huvudet. Kanske kan man tillsammans med hjälpmedelstekniker och datatekniker hitta en lösning genom att koppla ihop två surfplattor och placera den ena på stativ i ögonhöjd och använda en annan som styrsätt.

***Min son har smärta i axeln och armen domnar ibland. Han sitter också mycket framför sin surfplatta.***

– Återigen se över sittpositionen.

– Jag brukar trycka på muskelknutor i nacken, berättar Ninni Wallenborg, som har SMA II och är en av föreläsarna.

## Adam har fysioterapi en dag i veckan

På habiliteringen fick familjen tidigt kontakt med en fysioterapeut. Hon visade dem ”bollen” och ”mattan”. Som liten kunde Adam rulla runt på mattan själv. När inte det gick längre lade föräldrarna honom på en filt, höll den mellan sig och rullade honom på filten fram och tillbaka.

– Vi gjorde det till en rolig stund. Kittlade honom och hittade på saker som fick honom att skratta, säger Rawan.

Pilatesbollen minns de att de kunde använda länge. När han inte kunde medverka själv rullade de bollen med Adam på.

– Det var bra för honom och han fick lättare upp slemmet på det sättet, säger Rawan.

Nu vid 12-års ålder är Adam 150 centimeter lång, mycket tyngre än vad han har varit, och utan muskelmassa och stadga i kroppen.

Föräldrarna tränar honom fortsatt en stund varje dag. På somrarna lägger de honom på studs mattan med en kudde mellan benen, samtidigt som någon hoppar på studs mattan.

Marwan brukar gå till simhallen och varmvattenbassängen och simma med Adam. Det tycker de båda om. Varje dag tränar Adam en stund efter skolan. Ena dagen blir det cykling med anpassad cykel och andra dagar står han med ett stöd. Tidigare hade han ett ståskal, nu är han för stor för det och har en ståbräda med knästjärnor istället, som håller fast knäna.

En gång i veckan åker Adam till fysioterapeuten och får träning där.

## Ny läkemedelsforskning

**Flera utländska studier pågår särskilt riktade mot de olika typerna av SMA. Bland annat testas läkemedel som ska lura den genetiska mekanismen att producera SMN proteinet, så att de motoriska cellerna fungerar.**

**Richard Finkel är neurolog vid Nemours-Children´s Hospital i Orlando i USA och är aktiv i läkemedelsstudierna.**

SMA beskrevs första gången 1891, av läkaren Guido Werdnig från Wien och professor Johann Hoffmann från Heidelberg. Under de hundra åren som följde hände det inte mycket vad gäller forskningen om SMA.

– När vi hittade genen 1995 och efter det vet vad i genen som orsakar SMA förändrades allt. De tjugo åren sedan dess har vi lärt oss mer om genetiken och börjar förstå hur vi kan påverka den, säger Richard Finkel.

Framstegen inom forskningen och att National Institute of Health har identifierat SMA som en viktig genetisk sjukdom har gjort att de stora läkemedelsbolagen blivit intresserade.

– Det har skapat pengar till forskning och gjort att utvecklingen har gått snabbare, säger Richard Finkel.

SMA är en sjukdom som gör att framhornscellerna i ryggmärgen inte producerar SMN proteinet. Det påverkar muskulaturen så att den förtvinar och dör när spädbarnet är i fosterstadiet. Vid en biopsi i ryggmärgen på ett barn med SMA syns framhornscellerna tydligt i mikroskop, men det syns också att cellerna är betydligt färre än normalt.

– Frågan är hur vi hittar en medicin som påverkar framhornscellerna så att de överlever, säger Richard Finkel.

Den här forskningen är på ett tidigt stadium och just nu testar forskarna på djur om det räcker att gå in med läkemedlet i ryggmärgen eller om det är nödvändigt att också gå in i musklerna och andra vävnader.

En annan behandlingsform går ut på att öka antalet SMN2 gener. Normalt finns 0-5 kopior av SMN2 genen i cellen. Ju fler kopior av SMN2 som finns, desto mer SMN protein produceras och desto lindrigare blir sjukdomen.

– I djurförsöken har vi sett att med två kopior av SMN2 dör musen snabbt men med åtta kopior överlever den och lever ett normalt liv. I djurförsök har det gått att med läkemedel ändra i SMN2 genen så att proteinet blir läsbart. Ännu så länge har detta dock inte testats på människan, säger Richard Finkel.

Det pågår också studier med ISIS, ett läkemedel som ska ändra det negativa förloppet för barn som är sjuka i den svåraste formen av SMA, SMA I. I läkemedlet finns en DNA-sträng, specifik för SMN2, som kopplad till en vektor (ett redskap för att föra in DNA i levande celler) kommer in i kroppen och lurar SMN2 genen att producera SMN protein. 20 spädbarn med SMA I har fått olika doser av läkemedlet (fyra fick en låg dos och 16 den högre dosen). Samtliga har fått två doser på tre månader. Nu har det gått 15



månader och 60 procent av dem har överlevt. Normalt överlever 15 procent under den tiden.

– Förbättringen har fortsatt hos de flesta barnen. Ett barn med SMA I är 18 månader nu och kan äta och andas själv. Hos de som fick högre doser har huvudkontrollen förbättrats och de har lärt sig sitta med stöd och utvecklat handfunktionen, säger Richard Finkel.

I en annan studie med läkemedlet ISIS prövar forskarna att ge läkemedlet till det nyfödda barnet.

– När modern under graviditeten fått reda på att barnet har SMA av någon typ kan vi komma in tidigt i förloppet, säger Richard Finkel. Under två år ska barnen observeras innan man vet resultatet av läkemedelsbehandlingen.

Det finns ytterligare en studie på barn med SMA II och läkemedlet ISIS. Den påbörjades hösten 2014 på 30 forskningscentra i världen. Barnen, som behandlas är mellan 2-12 år gamla.

I ett annat forskningsprojekt ges läkemedel i en flytande mixtur en gång om dagen. Det är två läkemedelsbolag som testar var sin produkt. Läkemedlen gör att SMN2 tillåter produktion av det nödvändiga SMN proteinet. Dessa studier har dock inte kommit lika långt som studierna med ISIS.

## Att leva livet fullt ut

– **Undrar någon över min sjukdom berättar jag. Det är helt ok för mig. Hur man gör beror ju på vem man är. Min kompis till exempel brukar säga att hon inte är någon informationscentral, säger Ninnie Wallenborg som har SMA II.**

Ninnie är 38 år, gift och har två små barn. Hon har med sig sin mamma Maggan Magnusson till Ågrenska, som fram till nu har varit en av hennes assistenter.

### Skolan

Ninnie växte upp med sin familj på Muskö utanför Nynäshamn. Muskö är en örlogsbas och pappa var militär.

De första åren gick hon i en liten skola. Att Ninnie var rörelsehindrad, hindrade henne inte. Hon deltog i det mesta på sitt sätt.

– När det var brännboll på gympan ordnade läraren alltid till det, så att jag kunde vara med. Jag hade en korg bakom permobilen där jag fångade upp bollen. Jag hoppade till och med hage med

elrullstolen. Det räckte att jag sa att jag hoppade i rutorna. De andra i klassen accepterade det. Det var inga problem. När jag var hemma hos kompisarna efter skolan kom det alltid en förälder och lyfte in mig, säger hon.

I skolan hade hon elevassistenter.

– Det här var ju långt innan LSS. Lagen kom först när jag hade fyllt 17 år och man blev berättigad till personliga assistenter. Jag minns att jag hade äldre tanter som elevassistenter och som hjälpte mig bland annat med toabesöken.

Ninnie kommer också ihåg att hon inte ville att elevassistenten skulle gå med henne och kompiserna Erik till skolan. Efter lite diskuterande nöjde sig den äldre damen att gå en bit efter och utom hörhåll.

Så småningom fick Ninnie personliga assistenter, men inte i hemmet. Det var Ninnies mamma Maggan, som satte stopp för det. Hon kunde inte tänka sig att ha främmande personer hemma i tevesoffan. Föräldrarna och de två äldre syskonen hjälptes åt som assistenter istället.

– Jag har haft kloka föräldrar, som har låtit bli att överbeskydda mig och jag har fått mycket frihet under ansvar. Har också gjort många idiotiska saker och inte kommit undan med det utan har fått ta konsekvenserna av mitt handlande. De har tagit hand om mig precis som de gjort med mina storasyskon som inte har SMA. Det är jag tacksam för idag, säger hon.

Syskonen har alltid varit stolta över henne säger hon och tagit med henne på allt möjligt, bra och ”dåligt”.

### **Omgivningen**

Främlingar och avlägsna släktingar är ett kapitel för sig. En del klappade henne på huvudet när hon var liten och sa att det var så synd om henne.

Ninnies mamma blev irriterad.

– Ok hon kunde inte gå, men jag undrade alltid varför det var så synd om henne, säger Maggan Magnusson, Ninnies mamma.

Det har varit många andra märkliga upplevelser. Vissa personer gav Ninnie pengar. Andra gav bara henne presenter, inte de andra syskonen.

### Högstadiet och gymnasiet

Högstadiet var i en större skola. Där gav hon själv information, till lärare och klassen, om SMA. Ninnie sa också att om de undrade något fick de gärna fråga henne. Kanske var det öppenheten som gjorde att hon inte blev utsatt för mobbning.

– Vi hade till och med ett par värstingar i skolan som blev mina bodyguards. Om någon så mycket som pillade på mig slöt de upp bredvid mig.

Men Ninnie fick inte vara med på idrotten i högstadiet utan läraren såg istället till att hon kunde åka iväg och simma.

– Jag har funderat på det efteråt och visst tyckte jag att det var skönt att simma, men jag missade mycket socialt umgänge på det viset och det kändes inte bra. Jag var ju aldrig med i omklädningsrummet där mycket ”viktigt” avhandlades, säger hon. Under det första året på gymnasiet hamnade hon i en livskris.

– Jag tyckte allt var pest och så var det under ett par år. Inget var roligt och jag var sur och tvär. Näst sista terminen blev jag sjuk, fick slemproppar i lungan, atelektaser, och höll på att stryka med. Några av klasskamraterna kom till mig varje dag efter skolan och satt bredvid min säng. Då förstod jag vad vänner betyder. När jag blev frisk blev jag en mycket trevligare person, säger hon.

### Jobb och studier

Ninnie har arbetat eller pluggat sedan gymnasiet. Hon har mycket energi. Själv säger hon att hennes mentala energi ligger på 200 procent medan den kroppsliga är på högst 50.

– Det gör att jag bränner ut mig hela tiden och har gjort det sen jag var liten. Då körde jag på till jag stupade och kunde sova i ett dygn. Det går inte att göra som vuxen med småbarn. Jag vill så himla mycket och så säger kroppen ifrån. Det är skittråkigt.

Hennes mamma Maggan brukar ibland fråga henne vad det är hon vill bevisa?

– Ingenting säger jag då. Jag är bara nyfiken. Doktorn igår på föreläsningen talade om fatigue och trötthet. Att den som har SMA inte orkar göra någonting. Så har jag aldrig känt. Däremot tar allt jag vill göra min styrka och kraft, säger hon.

Ninnie har pluggat och jobbat samtidigt. Hon har arbetat natt och pluggat på dagen. Pluggat portugisiska och psykologi. Haft jobb som trafikplanerare på taxi och datasupporter på Ericsson. I fem år, när hon hade småbarn, drev hon ett eget assistansbolag med jour dygnet runt.

– Det gick bra och företaget växte i omfattning, men nu har jag slutat med det och arbetar som projektledare istället. Nu blir det å

andra sidan mycket resande och det kräver mycket av mina assistenter. De måste kunna följa med, säger hon.

När hon har sökt arbete har hon kört den öppna stilen och berättat om sin sjukdom. Eftersom hon har en funktionsnedsättning är hon berättigad till lönebidrag och det ser arbetsgivaren ofta som något positivt. De slipper under ett antal månader att betala en del av lönen.

– Det kostar inte mycket för arbetsgivaren att en period ha mig anställd med lönebidrag från arbetsförmedlingen. Det gör att jag får en fot in på arbetsplatsen, säger hon.

### **Boende**

Ninnie och hennes familj bor i en tvåplans villa.

– Det är inte särskilt praktiskt men det krävs en del utrymme om man som vi har två barn och assistenter, som ska ha ett rum. Vi har byggt om och fixat men tyvärr kommer jag fortfarande inte upp på övervåningen. Det är min son å andra sidan glad över, han behöver inte städa så ofta, säger hon.

Ninnie har bråkat mycket med kommunen om bostadsanpassning. Rådet hon ger andra är att det är bra att vara påläst.

– Jag har läst domar och tagit hjälp av kurator för att kunna få ombyggnader, säger hon.

Familjen har en anpassad bil, men Ninnie kör inte själv ännu. Hon funderar på att ta körkort snart. När nu det ska hinnas med?

– Till mammas stora skräck. Hon tror att jag ska köra ihjäl mig. Men jag har kompisar som bara kan köra med fingret och som klarar sig. Det skulle ge mig mer frihet, tror jag, säger hon.

### **Barn**

Ninnie har två barn.

– Egentligen hade vi tänkt adoptera men vi fick avslag och jag blev gravid. Det gick hur bra som helst för mig under graviditeterna. Hade inga andningsproblem till exempel. Båda barnen förlöstes med planerat kejsarsnitt i vecka 35, säger Ninnie.

När det gäller andningen har den fungerat bra, sedan de värsta infektionerna försvann i barndomen.

– Vid 38 år har jag inga andningshjälpmedel alls. Det måste inte innebära ett skräckscenario att bli äldre. Jag var hos doktorn nyss och det såg bra ut. Jag är så tacksam, säger hon.

## Frågor till Ninnie Wallenborg:

### *Vad har du haft för hjälpmedel?*

– Innan jag var sju år hade jag rullstol, men orkade inte ta mig fram med den till slut. Mamma tyckte jag skulle ha permobil, medan pappa ville att jag skulle träna upp armarna med den vanliga rullstolen. Mamma och jag vann. Jag tror att föräldrar ibland inte vågar gå över till elrullstol. De tänker att det handlar om en försämring, medan det faktiskt blir en förbättring.

### *Hur går det att jobba och ha assistent?*

– Mina assistenter är i bakgrunden. Ja inte mamma kanske, men de andra. De är en skugga av mig och ska så vara, tycker jag. De finns nära mig, följer med mig och gör det fysiska jag behöver hjälp med. Jag informerar arbetsgivaren om att jag har assistent med mig. Ibland kan de föreslå att assistenten ska göra något för dem, men då är jag nogna med att det är min assistent.

### *Hur svag eller stark har du varit?*

– Jag gick emot stolar och bord när jag var liten. Har aldrig kunnat gå på riktigt. Fick ganska ofta svåra infektioner. Vi hade slemsug hemma som vi använde. Rubens blåsa, hade vi som en säkerhetsåtgärd.

### *Vad har du för erfarenhet av fysioterapi?*

– Min syster drömde om att bli sjukgymnast eller fysioterapeut, som det heter nu och tränade mig mycket. Övriga fysioterapeuter jag träffade på hade inte kunskap om SMA. De ville träna min muskelmassa fast man inte ska träna den på det sättet och jag kunde bli väldigt svag i flera dagar efteråt. Jag var hård mot dem ville ofta byta ut dem och fick det med för mina föräldrar. I tonåren prioriterade jag att leva istället förfysioterapi. Tänkte att träningen fick komma av sig själv i vardagslivet, var ibland och bassängtränade. Numera rymts det inte i schemat.

## Att anpassa bostaden

**Syftet med lagen om bostadsanpassningsbidrag är att ge människor med bestående funktionsnedsättning en möjlighet till ett självständigt liv i ett eget boende. Den som äger bostaden eller innehar en sådan med hyres- eller bostadsrätt söker själv bidraget. Förälder söker för barn.**

**– Till sin ansökan ska man bifoga ett intyg som tydligt styrker de åtgärder som personen söker bidrag för, säger Christina Bregell, handläggare på Göteborgs Stads Fastighetskontor, Bostadsanpassningsenheten.**

Bostadsanpassningsbidraget är ett kommunalt bidrag för funktionsnedsättning. Vem som är berättigad och till vad finns beskrivet i bostadsanpassningslagen, Lag (1992:1574).

– Som handläggare följer man också alla nya domar.

Bostadsanpassningslagen samt domar styr besluten, säger Christina Bregell.

Det är också möjligt att få bidrag som stödfamilj till barn med funktionsnedsättningar. Då ska familjen ha ett regelbundet omhändertagande av barnet under en längre tid.

– Barnet måste sova över natten. Det behöver inte vara utomstående utan det kan handla om släktingar, mor- och farföräldrar eller syskon till exempel. Det viktiga är att man har fått uppdraget att vara stödfamilj, säger Christina Bregell.

Bidraget är för fasta funktioner, sådant bostadsinnehavaren normalt inte tar med vid flytt. Bidrag lämnas inte till normalt bostadsunderhåll och inte heller till fritidshus.

Det ges inte heller för trångboddhet och grundförutsättningarna i bostaden måste vara uppfyllda innan anpassningen, till exempel måste badrummet fungera. Anpassningen ska vara nödvändig med hänsyn till funktionsnedsättningen.

### **Hur går ansökan till?**

- Du ansöker skriftligt på kommunens ansökningsblankett
- På ansökan anger du de åtgärder du söker bidrag för
- Till ansökan ska du bifoga ett intyg från sakkunnig (arbetsterapeut/fysioterapeut/läkare) som styrker nödvändigheten av sökta åtgärder
- Du själv söker bidraget inte sjukvården

### **Sökta åtgärder**

- Beskriv de behov och åtgärder du söker bidrag för på ansökan
- Beskriv ramp, hiss eller en beskrivning av att det inte går att ta sig in och ut ur bostaden eftersom barnet med funktionsnedsättning använder en el-rullstol vid förflyttningar och bostaden har en trappa vid entrén

- Intygsskrivaren ska sedan göra en bedömning om behovet av sökt åtgärd är nödvändig

– Ta hjälp av barnhabiliteringen eller sakkunnig vårdpersonal inför en bostadsanpassning. Tänk framåt! Vilka behov har vi och vilka behov kommer? Planera så funktionellt som möjligt i ett tidigt skede, säger Christina Bregell.

Det kan handla om möjlighet för den personen att ta sig in och ut ur bostaden. Kanske behövs någon form av hissanordning eller ramp. Kanske måste badrummet byggas ut för att elrullstolen ska kunna komma in. Badkaret kan behöva tas bort, dusch installeras. Anpassade handfat och sensorstyrda kranar kan vara andra exempel på anpassningar.

– När det gäller till exempel skötbrits får man bidrag till installationen men inte till själva britsen, säger Christina Bregell.

Att det är den enskilde eller föräldern som söker bostadsanpassningsbidraget innebär också att när det väl är beviljat, är det bostadens ägare som är byggherre.

– Förvaltningslagen ger personen som fått bidraget möjligt att få hjälp av kommunens handläggare, säger Christina Bregell.

#### **Sådan hjälp kan vara:**

- Vilka handlingar som behövs
- Funktionella och tekniska lösningar
- Offertförfrågan
- Projektering och eventuellt bygglov
- Information om hur handläggningen går till

Först när arbetet är utfört och godkänt kan bidraget betalas ut.

#### **Du kan överklaga beslutet:**

- Överklagan ska skriftligen inkomma till kommunen senast tre veckor efter att du erhållit beslutet
- Kommunen har möjlighet att ompröva sitt beslut om ny information har tillkommit. I annat fall skickas överklagan till Förvaltningsrätten för domslut
- Prövningstillstånd söks hos kammarrätten
- Högsta förvaltningsdomstolen avgör och det är prejudicerande

När det gäller byte av bostad med bostadsanpassning, ska man välja en bostad utifrån barnets behov, nu och i framtiden.

– Skriv ner alla behov så att ni är förberedda. Kontakta gärna också de som är sakkunniga, som styrker barnets behov. Kontakta också kommunens handläggare innan flytten, råder Christina Bregell.

**Information om bostadsanpassning:**

- Boverkets hemsida [www.boverket.se/](http://www.boverket.se/) webbhandboken
- Din kommuns hemsida
- Kontakta handläggaren i din kommun

## Frågor till Christina Bregell:

***Vad säger kommunen om var man bor?***

– Man får bo var man vill men det är inte säkert att man får bidrag till ombyggnad om bostaden är för omodern. Badrum och kök måste till exempel fungera.

***Kan kommunen kräva att man byter bostad om bostaden blir för dyr att anpassa?***

– Nej vi kan aldrig tvinga eller säga att man måste byta bostad däremot kan man diskutera hur lämplig bostaden är att anpassa.

***Vad händer om familjen flyttar eller byter bostad?***

– Då ska man välja en bostad som är så lämplig som möjligt utifrån de behov man har. Kostnadskrävande anpassningar kanske man inte får bidrag för, om det inte finns särskilda skäl för valet av den bostaden. Särskilda skäl är något man själv beskriver och bifogar till sin ansökan i samband med flytt eller när man byter bostad. Särskilt skäl kan vara att det inte finns någon lämplig bostad i det område där man bor.

## Mat, näring och ätande

**Cirka 50 ton mat ska passera genom kroppen under vår livstid. Maten med dess innehåll av kolhydrater, proteiner, fett, vitaminer, mineraler och vatten är livsviktig för oss. Ett barn med SMA har ofta problem med att få i sig tillräckligt med näringsriktig mat.**

– Det bästa mätinstrumentet är att följa tillväxtutvecklingen noggrant, säger Anette Ekelund, dietist inom Neuromuskulärt team, på Regionhabiliteringen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.



Energibehovet varierar mycket från person till person. Vi behöver olika mycket mat beroende på kön, ålder, kroppsstorlek, kroppssammansättning och aktivitetsnivå.

Ett barn som har SMA sitter ofta i rullstol och har låg energinivå. Matlusten hämmas kanske av olika orsaker. Det handlar om andningen som inte fungerar som den ska, om förstoppning eller illamående på grund av reflux, det vill säga när magsyran kommer upp i matstrupen. Ätsvårigheterna är ibland oralmotoriska, det vill säga barnet har svårigheter att svälja eller tugga och sittställningen kan visa sig vara fel.

– Även om man som sittande har ett lägre energibehov så är behovet av vitaminer och mineraler minst lika stort som hos friska personer. På grund av stillasittandet är det viktigt att barnet får i sig fibrer och vätska för att hålla magen igång, säger Anette Ekelund.

### **Konsekvenserna för den som inte får i sig tillräckligt med näring kan vara:**

- Tillväxthämningar
- Bristsjukdomar
- Dålig läkningsförmåga
- Trötthet
- Koncentrationssvårigheter
- Försämrad intellektuell förmåga
- Minskad uthållighet
- Sämre livskvalitet
- Benskörhet och frakturer
- Motorisk förmåga
- Lägre delaktighet
- Ökad smärta

### **Tillväxtutredning**

För att komma tillrätta med tillväxtproblematiken är det möjligt att inleda en dietistutredning.

– Det främsta mätinstrumentet är vikten och längden. Längden ligger normalt en skala över vikten och utifrån det kan vi beräkna avvikelser från tillväxten, säger Anette Ekelund.

På barn som har skolios mäts armspannet, det vill säga längsta avståndet mellan händernas fingertoppar. Med det måttet går det att se hur långt barnet skulle ha varit utan skoliosen.

Barnet undersöks medicinskt och blodprover tas. Tillsammans med föräldrarna går dietisten igenom anamnes/sjukdomshistorien, upprättar en avföringslista och gör en matdagbok.

– Det handlar inte om att räkna på varenda litet näringsämne utan om att få inblick i hur en dag ser ut, för att komma tillrätta med var någonstans problemet ligger, säger Anette Ekelund.

#### **Det här undersöks:**

- Matmängden
- Måltidstiderna
- Matens innehåll och konsistens
- Gastrointestinala besvär
- Rutiner, mat och toa
- Sittställning
- Hjälpmedel, korsett
- Måltidssituationen

#### **Tugg och sväljproblematiken tittas över:**

- Ibland utreds om det är säkert att svälja
- Oralmotorisk träning diskuteras
- Tandhygien ses över
- Rätt konsistens, temperatur och smak på maten ses över
- Matning på bästa sätt diskuteras

Viktproblem vid SMA handlar ibland också om övervikt.

– Då gäller det att titta över energiintaget och se till att barnet får i sig den näring det behöver, men med mindre energi, säger Anette Ekelund.

#### **Knapp på magen**

En utväg när inget annat fungerar, kan vara att operera in en knapp på magen för näringsintaget, så kallad gastrostomi.

– Barnet kanske sväljer fel eller så får det inte i sig tillräckligt med mat eller vätska den vanliga vägen. Måltiderna kan efterhand också bli för utdragna. De flesta föräldrar upplever en lättnad efteråt om det inte blir något krångel med knappen förstås, säger Anette Ekelund.

Genom knappen går det sedan att ge barnet sondnäring helt eller delvis.

– Sondnäringen innehåller alla näringsämnen, blandar man den med vanlig mixad mat måste man hålla ordentlig koll på näringsintaget, säger Anette Ekelund.

Med ett gott näringsintag får barnet färre infektioner, tillväxten blir bättre och stressen minskar i kroppen.

– Det finns några framgångsfaktorer som jag vill delge er. Det är till exempel bra att informera omgivningen om det som gäller med maten. Om det finns många assistenter runt barnet är det bra att utse en person som är ansvarig för maten. Ett matschema på central plats, som alla kan följa underlättar. Tillväxtkontroll bör göras var tredje månad. En gång i månaden om kosten ändras ofta, råder Annette Ekelund.

### **D-vitamin**

D-vitamin som vi huvudsakligen får av solljuset, är en viktig vitaminkälla. Allt fler studier visar att vitaminen har större betydelse än man tidigare trott.

– Längre har man vetat att det motverkar benskörhet men nu vet vi också att intaget påverkar celltillväxten i kroppen, säger Anette Ekelund.

### **D-vitamin reglerar:**

- Fosfat och kalcium i blodet – upptag – frisättning - återresorption.
- Hjälper till att mineralisera skelettet.
- Påverkar hjärnan, kardiovaskulära funktioner, lungor, muskelfunktion, skelett med mera.

D-vitaminbrist kontrolleras med hjälp av ett blodprov.

### **Brist på D-vitamin kan ge:**

- Muskelsvaghet
- Smärta
- Benskörhet – frakturer
- Luftrörsinfektioner
- Hjärtkärlsjukdom
- Cancer
- TBC
- Depression
- Nedsatta kognitiva förmågor

När det gäller D-vitamin från solen, räcker det med naken hud på till exempel en arm i en kvart när solen står som högst. Men vi som bor i ett land med mörker och kyla behöver extra tillskott.

– Det får vi i fet fisk i första hand. Lax, makrill, sill och strömming är de största och bästa D-vitaminkällorna. Generellt bör intaget vara 10 mikrogram per dag för alla upp till 75 år. SMA är en riskgrupp och bör få 20 mikrogram per dag, säger Anette Ekelund.

## Frågor till Anette Ekelund:

***Du pratar om tillväxtkontroll var tredje månad. Var gör man det?***

– Där det är smidigast och de kan bedöma tillväxtkurvan.

***Sonen är svårstucken. När vi tar prover på D-vitamin sticker de sonen i fingret eller i armen. Vad är bäst?***

– Armen är bäst.

***Jag har hört att magnesium har en positiv effekt på muskelstyrkan. Är det så?***

– Det finns inga studier som visar det.

***Vår son har konstaterad saltbrist och älskar salt. Vad tänker du om det?***

– Om han har konstaterad saltbrist låt honom äta salt mat och ta prover på honom så att han hamnar rätt.

## Adam och maten

På sjukhuset möttes Rawan och Marwan av misstroende. Adam gick inte upp i vikt som han skulle, läkare och sjuksköterskor på habiliteringen sa att han var undernärd. De undrade om Adam fick tillräckligt med mat. När han fick hostapparaten och andningsmaskinen nattetid, BIPAP: en, blev det något bättre. Men ändå inte helt bra. Han mådde illa och hade reflux. När han var två år fick han knappen inopererad.

– Vilken befrielse det var när han fick knappen. Aptiten blev bra på en gång och därefter gick han långsamt upp i vikt, säger Marwan. Adam äter, men inte tillräckligt själv. Sedan knappen opererades in äter han vanlig mat så mycket han vill och får sondmat som stöd till kvällen.

En period var han känslig för sondmaten.

– Han kräktes och vi provade olika sorter. Nu fungerar det och han har god aptit igen, säger Rawan.

Mediciner som inte smakar gott tar de på Adams inrådan genom knappen.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på medicinsk- och specialpedagogisk kunskap samt information om barnets förutsättningar och behov.**

**Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser.**

**– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, berättar specialpedagog Bodil Mollstedt, Ågrenska.**

Barn med SMA har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan. Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från fyra tidigare vistelser med SMA och samtalarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionsnedsättning och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning.

Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig.

Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

### **Särskilda mål**

Att göra barnen så delaktiga som möjligt är alltid ett viktigt mål under vistelsen. Det innebär att personalen är mån om att arbeta efter individens egen rytm och strävar efter att förstå barnets eller ungdomens vilja.

Personalen är noga med att förbereda barnen inför en ny aktivitet. Instruktionen barnteamet ger är kort och tydlig, med konkreta ord och fakta.

– Vi undviker ord med otydlig innebörd som *snart*, *strax* och *sedan* och säger hellre ”efter att vi varit ute kommer mamma och pappa.”

Barnens *fin- och grovmotorik* stimuleras vilket bidrar till att öka kroppskännedomen genom

- Aktiviteter i bild och form som känseltavla och vispmålning
- Musiksamlingar med rörelser
- Promenader i skogen och på stranden
- Tillgång till hjälpmedel och lågviktmaterial i aktiviteter som bild och form och vid matsituationen

– Barnen får också möjlighet till vila och avslappning med muskelrelax och bollmassage, säger Bodil Mollstedt.

På Ågrenska är det många samlingar och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas.

– Stimulerande upplevelser startar den goda cirkeln och väcker barnens lust att ta egna initiativ, vilket leder till ökad aktivitet och påskyndar utvecklingen, säger Bodil Mollstedt.

Det kan vara olika faktorer som påverkar känslan av delaktighet. Vad underlättar och är till nytta för era barn i vardagen för att de ska vara så delaktiga som möjligt, frågar Bodil Mollstedt.

Förslagen som kommer upp är flera;

Kompisarna, stimulering, aktiv inlärning, utflykter, biobesök, att åstadkomma en färdig produkt, att må bra medicinskt och att ha roligt.

Beror möjligheten att få sina basbehov tillfredsställda på personliga faktorer eller omgivningsfaktorer, undrar Bodil Mollstedt. Det beror på omgivningsfaktorer, pedagoger, föräldrar och vänner, tyckte föräldrarna.

### **Samverkan**

Det är viktigt att alla berörda samverkar för att skapa en så god situation som möjligt i de olika miljöerna barnet vistas i.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM eller kommunens resursteam kan ge råd och hjälpa skolpersonalen att skapa en bra skolsituation för barnet.

## Adam och skolan

Adams familj bor i en liten stad. Förskolan och skolan ligger nära varandra och Adam har haft turen att ha samma elevassistent i alla år.

– Det har fungerat bra och har varit en trygghet för oss, säger Rawan.

Adam är omtyckt bland klasskamraterna och föräldrarna tror att det beror på att han bjuder mycket på sig själv. I perioder när han har legat på sjukhus har klasskamraterna deltagit på olika sätt bland annat har de skickat brev och teckningar. Det enda som både Marwan och Rawan tycker är tråkigt är att Adam aldrig blir hembjuden till klasskamraterna.

– Bara när det är kalas då alla är bjudna får han komma. Det är tråkigt och det vet vi att han tycker också. Men klasskamraterna är å andra sidan ofta hemma hos oss, säger de.

## Syskonrollen

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

**– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Rebecka Eliasson i Ågrenskas barnteam.**

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

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, säger Rebecka Eliasson.

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

*Bemästrande* handlar om att hitta strategier i vardagen, om att

utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

### **Känslor och frågor**

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

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation, säger Rebecka Eliasson.

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

Efter 9-årsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar reaktioner från omgivningen.

– I den åldern börjar det bli jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. De noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra, säger Rebecka Eliasson.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det.

### **Syskonens program**

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har SMA. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.



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

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

– Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, säger Rebecka Eliasson.

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

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

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier.

Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

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

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

### **Berättelsebok**

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

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

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

### **Vardagstid med föräldern**

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Om syskonet kommer hem med höga betyg får de inte den uppmärksamhet de önskar, för föräldrarna är fullt upptagna med att lillebror kunnat vicka på tummen!

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. – En pappa som skjutsade sitt barn till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, säger Rebecka Eliasson.

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

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

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på [www.syskonkompetens.se](http://www.syskonkompetens.se) På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

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

## **Adam och syskonen**

Adam har alltid månat om sina syskon. När han har fått klistermärken till exempel på läkarbesök har han också velat att syskonen ska få det. Syskonen har månat mycket om honom också tidigare, men nu har det förändrats. Systemen är i tonåren och upptagen av sig och sitt och brodern har vänt sig mer mot sina kamrater. Föräldrarna hoppas att det är övergående.

Adam och brodern har ett gemensamt idrottsintresse. Adam har inte möjlighet att utföra det själv men å andra sidan kan han allt om

matchresultat och han vill se alla matcher som hans favoritlag spelar. Brodern känner inte till så mycket om spelresultat, men han kan spela fotboll med sina kamrater. Adam och syskonen lever olika liv nu när de är i tonåren. Men när Adam är borta på olika läkarbesök saknar syskonen honom och frågar när han kommer hem igen.

Rawan och Marwan tror att de kan vara avundsjuka på att föräldrarna har ägnat sig mycket åt Adam på grund av hans sjukdom. De andra barnen har fått stå åt sidan lite.

– Vi försöker göra saker med var och en av dem, säger Rawan.

Hon fortsätter:

– När Adam ser att jag är ledsen för hans skull, för att han inte riktigt får vara med, säger han 'Mamma bry dig inte. Var inte ledsen. Det går bra'

Marwan hoppas och tror att allt kommer att ordna sig till det bästa när barnen blir lite äldre.

– De är våra barn allihop och som föräldrar älskar vi dem alla, säger han.

## Information från Nätverket för spinal muskelatrofi

### NSMA

**NSMA är en patientförening för den som lever med SMA eller arbetar med den som har SMA.**

**NSMA, startade i december 2013. Det är ett nätverk och ett språkrör utåt. Idag har föreningen 88 medlemmar.**

– Ännu är vi bara i början och behöver stöd och engagemang för att växa, säger NSMA:s ordförande Emma Hagqvist.

För mer information besök hemsidan: [www.nisma.nu](http://www.nisma.nu)

### 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 säger övertandläkare Marianne Bergius och logoped Lotta Sjögren, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.**

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa i Umeå och i Jönköping.

### **MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats ([www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)), Facebook, You Tube och via MHC-appen. Kortfattad information om SMA finns på [www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)

### **Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras.

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Marianne Bergius om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd. – Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta. Alternativt kan man låta barnet ligga ner i en säng eller liknande. När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och

medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och muskulatur i käkarna är viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

### **Munhälsa vid SMA**

Vad är känt när det gäller munhälsa vid SMA?

- Gapförmågan är nedsatt
- Rörelseomfånget är mindre i underkäken
- Variation av bettavvikelser
- Det kan vara svårigheter att borsta tänderna

Mun-H-Center har genom samarbetet med Ågrenska varit i kontakt med 39 personer med SMA. De har varit i åldrarna 3-30 år. De flesta har varit i åldrarna 3-6 år, berättar övertandläkare Marianne Bergius.

Två av patienterna hade otydligt tal, nio hade tugg- och sväljsvårigheter och två hade problem med rinnande saliv.

– Idag har vi undersökt era barn och sett en normal bettvariation men de flesta hade nedsatt gapförmåga, säger hon.

Käklederna är vid SMA påverkade av ledstelhet. Det innebär förutom nedsatt gapförmåga också nedsatt rörlighet i käken.

– Det kan göra det besvärligare att borsta tänderna och vid eventuell lagning av tänderna. Inom tandvården kan vi använda en munvinkelhållare till hjälp, som håller undan läppar och kinder, säger Marianne Bergius.

Hur få den bästa hjälpen på hemmaplan?

- Habiliteringsteam
- Logopedmottagning
- Nutritionsteam
- Oralmotoriska team
- Samarbete logoped, tandläkare, fysioterapeut

- Välkommen att konsultera oss på Mun-H-Center!

Marianne Bergius rekommenderar årlig undersökning av tänderna. Förutom tänderna bör då också detta kontrolleras:

- Käkleder och tuggmuskulatur
- Gapförmåga
- Bettutveckling
- Munhygien
- Behov av hjälpmedel till exempel eltandborste, bitstöd, hjälpmedel för tånjning av käkleden

### **Munmotorik vid SMA**

Logoped Lotta Sjögren tipsar om olika sätt att försöka förebygga att barnet får en minskad gapförmåga. För små barn kan munleksaker ge barnet anledning att öppna upp käken.

– Att tugga tuggummi ger bra käkträning. Större barn kan man uppmana att gapa stort och ta ut rörligheten ordentligt, skjuta fram underkäken och därefter föra den åt vardera sidan, säger Lotta Sjögren.

Om gapförmågan minskar kan det vara aktuellt att göra tånjningsövningar med något redskap som utprovas av tandläkare, exempelvis enTheraBite.

Ett munmotoriskt symtom som är vanligt vid SMA är små ofrivilliga rörelser i tungans muskelfibrer så kallade tungfascikulationer. De har sällan någon påverkan på tungans funktion.

– Ifall era logopeder på hemmaplan vill rådgöra med oss om lämplig träning får de gärna höra av sig till oss på Mun-H-Center, säger logoped Lotta Sjögren.

## **Fråga till Marianne Bergius och Lotta Sjögren:**

### ***När kan man börja använda eltandborste?***

– När som helst. Det finns lättare eltandborstar på marknaden.

## **Adam idag**

Adam mår ganska bra idag.

– Han säger till och med att han glömmer att han sitter i rullstol, säger Marwan.

Adam fortsätter att träna med hjälp av föräldrar och fysioterapeut. De långa turerna till storstaden och specialistsjukhuset fortsätter

också. Adam och Marwan brukar göra något kul samtidigt. Kanske går de på Liseberg eller ser någon match Adam vill se. Skolan går fint och föräldrarna tränar honom att bli självständig. När de är hos doktorn till exempel låter de honom tala för sig själv. – Även om han sitter i rullstol ska han kunna stå på egna ben. Han kommer ju själv ta över allt så småningom, säger Marwan. Adam är numera också ensam med assistenten ibland och föräldrarna har fått mera frihet. De tycker att de genom Adams sjukdom har fått andra perspektiv. Om livet och vad som är viktigt. – Glädjen och tacksamheten i Adams ögon är värt mycket, säger Marwan.

## 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](http://www.forsakringskassan.se)

### **Vårdbidrag**

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

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

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

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 500 kr (2015).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2015 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 271 kr/ mån	111 252 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 953 kr/mån	83 436 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 635 kr/mån	55 620 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 318 kr/mån	27 816 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. Det går att ha färdtjänst och samtidigt söka bilstöd.

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. Det går att söka anpassningsbidrag för bil man redan äger. Man måste dock uppfylla kraven för bilstöd som man sedan inte måste plocka ut. Bilen måste också anses lämplig för anpassning.

Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

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

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

## Samhällets stöd – kommunen

– **Det finns en del stödinsatser i kommunen som kan vara aktuella för barn med SMA. Sådant som avlösarservice, anhörigstöd och korttidsvistelse/stödfamilj. Det säger Johanna Skoglund, socionom på Ågrenska, när hon redogör för olika typer av stöd som erbjuds i kommunen.**

### **Korttidsvistelse och stödfamilj**

– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar till att ge avlösning för anhöriga och ge mer tid för syskonen, men också tillgodoser också barnets behov av miljöombyte och rekreation, sa Johanna Skoglund.

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

### **Avlösarservice i hemmet**

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och kunna uträtta ärenden utanför hemmet, säger Johanna Skoglund.

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

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Det är viktigt att meddela försäkringskassan vid nya beviljade insatser, för det kan påverka vårdbidraget, sa Johanna Skoglund.

### **Kontaktperson**

En kontaktperson kan utses för att ge ett personligt stöd utanför familjen. Syftet är att bryta isoleringen och underlätta för en person med funktionsnedsättning att leva ett självständigt liv.

### **LSS**

Om du har en funktionsnedsättning kan du ha rätt till insatser enligt lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade. Den som omfattas av LSS tillhör någon av följande tre kategorier (personkretsar):

1. Personer med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande

tillstånd.

2. Personer med betydande och bestående begåvningsmässig funktionsnedsättning efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.

3. Personer med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar, som uppenbart inte beror på normalt åldrande. Funktionsnedsättningarna bör vara stora och förorsaka betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och personen bör ha omfattande behov av stöd eller service.

Enligt LSS har personer som tillhör någon av personkrets 1-3 rätt till 10 olika insatser för särskilt stöd och service.

### **SoL**

De insatser som ges enligt LSS kan också ges enligt socialtjänstlagen, SoL. Man har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut.

Stödet söks hos socialsekreterare, LSS-handläggare eller biståndshandläggare. Man kan också vända sig till kurator på habilitering eller sjukhus för att få hjälp med olika stödinsatser.

### **Anhörigstöd**

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel äldre syskon, morföräldrar eller farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk och/ eller psykisk funktionsnedsättning.

Som anhörig är det möjligt att delta i samtalsgrupper eller individuellt anpassat stöd, och att få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta och se olika ut i olika kommuner.

### **Det här gäller i skolan**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

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

– Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd, säger Johanna Skoglund.

### **Stödåtgärder**

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd. Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

### **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 på annat sätt visa att man förstått, säger Johanna Skoglund.

### **Tips inför möten med skolan**

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

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

En förlösande fråga, som kan leda till kreativitet och ett gemensamt engagemang är: ”Hur gör vi då?” Särskilt bra fungerar en sådan öppen fråga om förhandlingarna mellan parterna går trögt. Att få till ett gott samarbete och god samverkan kring barnet är viktigt och allas ansvar.

### **Vart vänder vi oss?**

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket [www.skolverket.se](http://www.skolverket.se)

Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00  
[upplysningstjansten@skolverket.se](mailto:upplysningstjansten@skolverket.se)

### **Hjälpmedel**

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Det kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt 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 Johanna Skoglund.

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.

### **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](http://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](http://www.agrenska.se) – Ågrenska  
[www.agrenska.se/syskonkompetens](http://www.agrenska.se/syskonkompetens)  
[www.fk.se](http://www.fk.se) - Försäkringskassan  
[www.1177.se](http://www.1177.se) – Sjukvårdsupplysningen  
[www.socialstyrelsen.se](http://www.socialstyrelsen.se) - Socialstyrelsen  
[www.skolverket.se](http://www.skolverket.se) – Skolverket  
[www.skolinspektionen.se](http://www.skolinspektionen.se)  
[www.spsm.se](http://www.spsm.se) – Specialpedagogiska skolmyndigheten  
[www.mfd.se](http://www.mfd.se) – Myndigheten för delaktighet  
[www.do.se](http://www.do.se) – Diskrimineringsombudsmannen  
[www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se) – Mun-H-center  
[www.notisum.se](http://www.notisum.se) – Lagar på nätet  
[www.nfsd.se](http://www.nfsd.se) – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser

**Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.**

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort.

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen

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

## Nationella funktionen sällsynta diagnoser

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

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

NFSDs uppgift är att:

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

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

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se)

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

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

MD Richard Finkel  
Nemours Children´s Hospital  
13535 Nemours Parkway, ORLANDO  
FL 32827 USA  
Tel: 001 407 567 4000

Docent Thomas Sejersen  
Astrid Lindgrens barnsjukhus  
Institutet för Kvinnors och Barns hälsa  
171 76 STOCKHOLM  
Tel: 08-517 700 00

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

Fysioterapeut, PhD Ulla Werlauff  
RehabiliteringsCenter for Muskelsvind  
Kongsvang Allé 23  
DK-8000 AARHUS – C  
DANMARK  
Tel: 0045 8948 2222



Fysioterapeut, med.dr. Anna-Karin Kroksmark  
Regionhabiliteringen  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset  
Box 21062  
418 04 GÖTEBORG  
Tel: 031- 343 76 00

Arbetsterapeut Johanna Weichbrodt  
Regionhabiliteringen  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset  
Box 21062  
418 04 GÖTEBORG  
Tel: 031- 343 76 00

Ninnie Wallenborg  
Torparegränd 5  
149 51 NYNÄSHAMN

Arbetsterapeut/handläggare Christina Bregell  
Göteborgs Fastighetskontor  
Bostadsanpassningsenheten  
Box 2258  
403 14 GÖTEBORG  
Tel: 031- 365 00 00

Ordförande i NSMA Emma Hagqvist  
Trappstigen 1  
832 96 FRÖSÖN

Personlig handläggare Gunnel Hagberg  
Försäkringskassan  
Funktionshinder  
Box 8784  
402 76 GÖTEBORG  
Tel: 010-116 70 85

**Medverkande från Mun-H-Center**

*Marianne Bergius, övertandläkare*

*Lotta Sjögren, logoped*

*Pia Dornérus, tandsköterska*

Mun-H-Center

Box 2046

436 02 HOVÅS

Tel: 031-750 92 00

**Medverkande från Ågrenska**

*Verksamhetsansvarig AnnCatrin Röjvik*

*Socionom Cecilia Stocks*

*Socionom Johanna Skoglund*

*Specialpedagog Bodil Mollstedt*

*Rebecka Eliasson, barnteamet*

Ågrenska

Box 2058

436 02 HOVÅS

Tel: 031-750 91 00



# Spinal muskelatrofi, SMA

*En sammanfattning av dokumentation nr 493*

Spinala muskelatrofier (SMA) är en grupp ärftliga sjukdomar, där de motoriska nervcellerna i mellanhjärnan, förlängda märgen och ryggmärgen, bryts ned. Nedbrytningen leder till muskelsvaghet och muskelförtvinning (atrofi).

SMA förekommer i olika svårighetsgrader.

Generellt kan sägas att ju tidigare symtomen visar sig, desto svårare blir det. Den svåraste och klassiska formen drabbar spädbarn, **SMA I**.

**SMA II** är en medelsvår form, som främst förekommer hos barn och ungdomar. En lindrigare form debuterar hos ungdomar och vuxna, **SMA III**.

Varje år insjuknar 4-6 barn i Sverige i den svåraste formen, SMA I. I SMA II och III insjuknar 2-3 personer.

Vid SMA II behöver familjen tidigt få kontakt med habiliteringsteam. Behandlingen inriktas på lindring av symtom och kompensering för funktionsnedsättningar. En del barn kan behöva andningshjälpmedel. Den intellektuella utvecklingen är normal.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

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