Dokumentation nr 523

Beckers muskeldystrofi, BMD familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016

ÅGRENSKA

www.agrenska.se

Beckers muskeldystrofi

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Beckers muskeldystrofi, BMD. 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 Beckers muskeldystrofi berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Den här gången är det också en vuxen med Beckers syndrom som berättar om hur det är att ha sjukdomen.
Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Anne-Berit Ekström, överläkare, Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.
Björn Lindvall, överläkare, Muskelcentrum, Universitetssjukhuset, Örebro.
Christopher Lindberg, genetiker, Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg.
Anna-Karin Kroksmark, fysioterapeut, Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.
Lars Klintberg, kardiolog, Medicinkliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Mölndal.
Anette Ekelund, dietist, Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.
Marie-Louise Stridh, fysioterapeut, Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.
Britt-Marie Eriksson, arbetsterapeut, Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.
Elisabet Hammarén, fysioterapeut, Neuromuskulärt centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg.
Ulrika Edofsson, arbetsterapeut, Neuromuskulärt centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg.
Marianne Lundgren, personlig handläggare, Försäkringskassan i Göteborg.

Medverkande från Mun-H-Center:
Anna Ödman, specialisttandläkare Mun-H-Center, Hovås.
Lisa Bengtsson, logoped, Mun-H-Center, Hovås.
Monica Karlsson, tandsköterska/koordinator, Mun-H-Center, Hovås.

Medverkande från Ågrenska:
AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig.
Cecilia Stocks, socionom och koordinator.
Bodil Mollstedt, specialpedagog.
Samuel Holgersson, sjuksköterska.
Marianne Lesslie, redaktör

Här når du oss!

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

Innehåll

Klinisk bild, barn	6
Per har Beckers muskeldystrofi	9
Genetisk vägledning	10
Klinisk bild, vuxna	14
Anders är 27 år och har BMD	17
Hjärtfunktion	19
Mat, näring och ätande	22
Fysioterapi och arbetsterapi, barn med BMD	26
Per och habiliteringen	31
Fysioterapi och arbetsterapi, vuxna med BMD	32
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	35
Per och skolan	38
Syskonrollen	39
Munhälsa och munmotorik	41
Per idag	44
Information från SMDF	45
Information från Försäkringskassan	46
Samhällets övriga stöd	49
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	54
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	54

Klinisk bild, barn

Muskeldystrofier är en grupp ärftliga sjukdomar som ger muskelsvaghet. Beckers muskeldystrofi- BMD, är en mildare form av Duchennes muskeldystrofi- DMD, samma dystrofingen är drabbad. Beckers muskeldystrofi är långsamt fortskridande och drabbar nästan bara pojkar. Varje år får mellan tre till fem pojkar och män diagnosen.

Anne-Berit Ekström, överläkare på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg, föreläser om den kliniska bilden för barn. Beckers muskeldystrofi benämns i fortsättningen med förkortningen BMD.

Bakgrund
Duchennes muskeldystrofi beskrevs av forskare redan 1860 och länge var Beckers muskeldystrofi synonymt med Duchennes.
– Det var först 1955, som en tysk neurolog och genetiker Peter Emil Becker, visade att BMD hör till en egen sjukdomsgrupp, skild från DMD, säger Anne-Berit Ekström.

Dystrofin (DYS)
Dystrofingenen (DYS), som sitter på den korta armen på X-kromosomen, styr bildandet av proteinet dystrofin. Mer om genetik och ärftlighet kommer i nästa kapitel med genetikern på Klinisk genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg, Christopher Lindberg.
Bristen på dystrofin leder till att musklerna bryts ner och ersätts med fett och bindväv. Defekten leder till brist på proteinet dystrofin i skelettmuskulaturen, i hjärtat och till viss del också i den icke viljestyrda muskulaturen. Dystrofin finns också i det centrala nervsystemet, vilket kan leda till kognitiv påverkan
– Vid Duchennes muskeldystrofi bildas inget protein och vid Beckers muskeldystrofi bildas proteinet till viss del. Det är därför som BMD har mildare symtom, säger Anne-Berit Ekström

Dystrofinets roll är att ge en mekanisk förstärkning av cellmembranet som omger varje muskelfiberbunt. Det ska skydda cellen när innanmätet i muskelfibercellerna drar ihop sig.
– Det går att jämföra funktionen av dystrofin med en båt med ett ankare. Muskelskelettet är båten, det skyddande lagret runt muskelfibern är ankaret och dystrofinet är repet som förbinder de två. När

dystrofinet inte finns flyter båten iväg och kan förstöras. Det skyddande cellmembranet finns inte och vid muskelns sammandragning skadas cellerna och muskelfibrerna bryts ner succesivt, säger Anne-Berit Ekström.

Väg till diagnos

Det är inte alltid symtom på muskelpåverkan medför att sjukdomen upptäcks. Det händer att barnet utreds för andra åkommor, till exempel feberkramper och att läkaren vid ett blodprov upptäcker en påverkan på vissa enzymer, så kallade transaminaser (ASAT – aspartataminotransferas) som vanligtvis brukar bero på leverpåverkan.

– Transaminaser finns också i muskelfibrer och det är ett tecken på att det inte står rätt till om värdena är höga, säger Anne-Berit Ekström.

Provsvaren leder vidare till en kontroll av halten kreatinkinas (CK). Kreatinkinas är enzymer som katalyserar bildandet av fosfokreatin och som används av musklerna som ett kortsiktigt energilager. CK-nivån är kraftigt höjd vid alla typer av muskeldystrofier.

Ett vanligt symtom kan också vara ont i magen varvid läkaren tar prover och hittar förhöjt CK.

Efter att diagnosen har fastställts är det brukligt att göra en muskelbiopsi för att se hur musklerna ser ut. Vid muskelbiopsin kontrolleras om det finns dystrofin i musklerna eller inte. Vid BMD finns dystrofin. Sista åtgärden är en genetisk analys och då är det möjligt att se avsevärt lägre halt av dystrofin än vad som är normalt. För att slutligen bestämma diagnosen kontrolleras vilken typ av mutation det är på dystrofingenen.

– I framtiden kan utredningen komma att göras med enbart en genetisk analys av dystrofingenen, säger Anne-Berit Ekström.

Symtom

Personer med Beckers muskeldystrofi uppvisar stor variation av sjukdomen.

– En del har inga symtom alls förrän de är unga vuxna. Andra får tidig påverkan på motoriken. Det kan vara så att barnet utvecklar en viss klumpighet eller att pojken börjar gå mycket senare än förväntat, säger Anne-Berit Ekström.

Debutsymtom kan också vara muskelkramp i vaderna efter ansträngning. Det kallas på medicinspråk för vadhypertrofi och beror på fett- och bindvävsansamlingarna. Den pojke som fått diagnosen

Beckers muskeldystrofi ramlar kanske ofta, kan ha en tendens att gå på tå och får ibland svårt att gå och springa.
– I ung ålder är det oftast inte de fysiska besvären som är de mest påtagliga. Pojkarna kan i sådana fall komma till läkare för språkstörningar, en möjlig neuropsykiatrisk problematik eller en misstänkt utvecklingsstörning. Först efter ett tag kan muskelsymtomen bli mer framträdande och man kommer på att BMD är orsaken till symtomen.

Kardiomyopati

Hjärtmuskelsjukdom, kardiomyopati, kan vara det första symtomet, hos pojkar som får diagnosen i tonåren eller som ung vuxen. Det innebär muskelförtvining, muskelförstoring och bindvävsinlagring. Efter diagnos följer hjärtläkare pojkens hjärtpåverkan kontinuerligt.
– Följs inte hjärtfunktionen och pojken kommer in för vård alldeles för sent försämras sjukdomsförloppet. Den som har koll på hjärtfunktionen får ett bättre allmäntillstånd, säger Anne-Berit Ekström.
Mer om hjärtmuskelsjukdom i ett senare kapitel med kardiolog Lars Klintberg på Sahlgrenska Universitetssjukhuset.
Andra symtom som kan förekomma, men inte behöver göra det är: andningsbesvär, svårigheter med matsmältningen, med tugg- och sväljningsförmågan, mag-tarmbesvär kan förekomma (förstoppning och sura uppstötningar), muskelsmärta (när muskulaturen är ansträngd), tillväxten kan vara påverkad, puberteten kan vara försenad, osteoporos det vill säga benskörhet kan förekomma. Alla pojkar behöver undersökas avseende D-vitaminkoncentrationen i blodet. Ligger den för lågt behöver de ges D-vitamin-tillskott för att motverka benskörhet. Skolios kan förekomma och bör följas på sedvanligt sätt.

Dystrofin i hjärnan

Ännu finns ingen full förståelse kring hur dystrofinet påverkar hjärnan och centrala nervsystemet.
Olika former av dystrofin har lokaliserats till specifika celler och regioner i hjärnan, så kallade pyramidceller som finns i såväl storhjärnans som lillhjärnans kortex, samt i hippokampusområdet i tinningloben som bland annat är viktigt för minnesfunktionen. Dystrofinet är också viktigt för att signalöverföringen i hjärnan ska fungera optimalt.
– Den som har mutation på den övre delen av kromosomen, exon 50 och uppåt, får mer symtom, säger Anne-Berit Ekström.

Pojkar med BMD har normal begåvning, men de har också ofta hög förekomst av inlärningssvårigheter. I en studie beskrivs att 21 procent har lässvårigheter, 32 procent stavningssvårigheter och 26 procent har svårt att räkna.
– Men återigen variationen är stor. Vissa har goda kognitiva förmågor medan andra har en utvecklingsstörning.
Många oojkar med BMD har hög förekomst av beteendesvårigheter. I en studie beskrivs att det förekommer beteendesvårigheter hos 67 procent av alla pojkar med BMD varav 8,3 procent har autism.
– Till skillnad från muskelsvagheten försämras inte de kognitiva och beteendemässiga symtomen, säger Anne-Berit Ekström.

Per har Beckers muskeldystrofi

Per 9 år kom till Ågrenska med syskonen Maria 5 år och tvillingarna Ville och Theo 6 månader, mamma Jenny och pappa Jörgen.

Det började när Per var ett och ett halvt år med feberkramper som inte gav med sig och som kom vid varje förkylning. Jenny och Jörgen blev oroliga och sökte upp närmsta sjukhus. Eftersom Per hade fått mycket febernedsättande medicin med paracetamol tog läkaren ett leverprov, ett CK och det var förhöjt.
Läkaren klämde på Pers vader, tog några ytterligare prover och nämnde att det var ett protein som läckt ut. Sedan sa läkaren något om Beckers muskeldystrofi och skrev en remiss till närmaste Universitetssjukhus.
– I efterhand har jag förstått att vi hade tur och att läkaren ledde in oss på rätt spår, det vill säga muskeldystrofier. Det andra möjliga spåret är att det skulle kunna vara fel på levern, på grund av höga levervärden. Då hade Per fått göra helt andra undersökningar, bland annat en leverbiopsi. Det var skönt att han slapp det, säger Jenny.
Per gjorde en muskelbiopsi på Universitetssjukhuset och det tog tid innan provsvaret kom. När de kom tillbaka igen för att få resultatet gick det mesta fel.
– Specialistläkaren var försenad och vi stötte på en läkare och en fysioterapeut från habiliteringen därhemma i väntrummet. De berättade att de hade blivit kallade dit av specialistläkaren. Det var då vi förstod att något var riktigt allvarligt och blev livrädda båda två, säger Jenny.
Innan doktorn dök upp uppstod en spänd tystnad mellan habiliteringspersonalen och föräldrarna. Föräldrarna var livrädda och habiliteringspersonalen besvärade. Jenny och Jörgen kommer nu efteråt

knappt ihåg vad läkaren sa när Per fick diagnosen BMD. Båda föräldrarna var för upprörda.
– Det var vårt första barn och vi var i chock, säger Jörgen.
Per var tre år när han fick sin diagnos.
Det tog lång tid innan de hämtade sig från den hemska upplevelsen, och betydligt längre tid för Jörgen än för Jenny.
– Det gick runt i huvudet på mig, säger Jörgen.
Jenny letade efter information om BMD på internet och ville dela med sig av sina upptäckter med Jörgen, men det gick inte.
– Till slut började vi prata med varandra om sjukdomen, säger Jenny.
– Ja ångesten släppte och jag började kunna se framåt igen, säger Jörgen.

På Klinisk genetik fick de klart för sig att ingen av föräldrarna var bärare av BMD och att Per hade en nymutation. De har därför utan tvekan skaffat fler barn. Per har en lillasyster Maria som är fem år och familjen har precis fått tillökning med Ville och Theo, tvillingpojkarna, som nu är sex månader.
– Nu har vi fått veta att nymutationen kan uppkomma genom så kallad gonadal mosaicism. Då kan det finnas en liten risk att någon av pojkarna också har BMD. Vi ska kontrollera det, säger Jenny.

Genetisk vägledning

Dystrofin-genen är kroppens största gen. Den sitter på X-kromosomen och har totalt 2,4 miljoner baser. 14 000 av dem kodar för proteinet dystrofin.
– Vid muskelsjukdomen Duchenne muskeldystrofi (DMD) och Beckers muskeldystrofi (BMD), är en större del av DNA-sekvensen borta, eller så är ett baspar utbytt mot ett annat. Det resulterar i att endast en del av dystrofinproteinet bildas, säger genetiker Christopher Lindberg, på Klinisk genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Genernas byggstenar utgörs av de fyra *kvävebaserna,* A C T G. Dessa sitter i en viss ordningsföljd och utgör mallar för hur proteinerna skall skapas.
Alla människor har varianter i kvävebaserna, i sina gener, men bara en del av dessa varianter, ger upphov till sjukdom, så kallade mutationer. Mutationer i generna kan medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Ett protein kan till exempel bildas i för liten

mängd eller helt saknas, eller så kan mutationen leda till att proteinet förändras strukturellt.
Totalt är mer än 5 000 mutationer kända i dystrofingenen och en del av dessa leder till Beckers muskeldystrofi. 60 - 70 procent av dem beror på en deletion av genen och att delar av genen saknas. 10-20 procent av mutationerna är duplikationer, vilket innebär att en del av genen dubbleras, och sedan förekommer mindre förändringar, så kallade punktmutationer.
– Då är kanske bara en enda av de här baserna A, C, T, eller G, felplacerad. Dessa så kallade punktmutationer är mera sällsynta, säger Christopher Lindberg.
– Alla proteiner har en unik konstruktion. Saknas en bit av DNA:t och den blir för kort, blir det fel och proteinet dystrofin kan inte bildas korrekt. Saknas ena eller andra ändan av DNA:t, har den ingen förankring i muskelfibermembranet och proteinet dystrofin fungerar inte, säger Christopher Lindberg.
Nedsatt funktion av dystrofin leder till att muskelfibrerna bryts ned. Nedbrytningen kompenseras delvis av att nya muskelfibrer bildas, men förmågan att återbilda muskelfibrer avtar successivt med tiden.

Analys
En analys av hur den muterade genen ser ut görs på Kliniskt genetiska laboratorier vid Sveriges olika universitetssjukhus. Det finns två sätt att analysera den muterade genen. MLPA – Multiplex Ligation- dependent Probe Amplification, kan ge besked om det föreligger deletioner eller duplikationer av delar av dystrofingenen.
– Går det inte att hitta mutationen med en MPLA-analys är det sekvensanalys som gäller. Med en sekvensanalys kontrolleras varje sekvens på DNA-spiralen alltså sekvensen ACTG, med ett dataprogram, säger Christopher Lindberg.

Ärftligheten
Beckers muskeldystrofi nedärvs X-bundet recessivt, via vanligen friska kvinnliga bärare av en normal och en muterad gen.
– Det räcker med ett sjukdomsorsakande anlag för att en pojke ska tappa genfunktionen, eftersom pojkar bara har en X-kromosom. Kvinnor har två X-kromosomer och således en i reserv. Pojkar och män blir sjuka och flickor och kvinnor klarar sig vanligen från symtom, men blir anlagsbärare. I de allra flesta fall är det så, säger Christopher Lindberg.

Söner till kvinnliga bärare av en muterad gen har 50 procents sannolikhet att ärva sjukdomen, och döttrar löper samma risk att bli friska bärare av en muterad gen. En man med en X-kromosombundet recessivt ärftlig sjukdom kan inte överföra den till sina söner, men alla döttrar blir bärare av den muterade genen. Sönerna till en man med Beckers muskeldystrofi ärver inte det förändrade arvsanlaget, eftersom de inte ärver en X-kromosom utan en Y-kromosom, från honom.

Nymutation

Modern till en pojke med Beckers muskeldystrofi är inte alltid bärare av det förändrade arvsanlaget. Hos cirka en tredjedel är orsaken i stället en nymutation, vilket innebär att felet i arvsmassan uppträder för första gången hos personen själv och inte är nedärvt. Föräldrar till ett barn med en nymutation har därför oftast lägre risk att på nytt få ett barn med sjukdomen. I 15 till 20 procent av fallen har dock modern fler celler med mutation endast i äggstockarna, så kallad gonadal mosaicism, vilket ger en ökad upprepningsrisk på upp till 15-20 procent.

Skev X-inaktivering

En kvinnlig anlagsbärare med skev X-inaktivering kan få mildare symtom av Beckers muskeldystrofi. Skev X-inaktivering betyder att den ena X-kromosomen delvis stängs av och är det då den friska X-kromosomen så innebär detta att kvinnan använder den andra X-kromosomen övervägande och detta ger då en klinisk bild av lindrig muskelsjukdom. Symtom vid skev X-inaktivering kan vara muskelvärk, träningsvärk, hjärtsjukdom som kardiomyopati och höga CK-värden.

– Det är viktigt att ge akt på detta och se till att dessa kvinnor undersökas av hjärtläkare regelbundet, säger Christopher Lindberg.

Fosterdiagnostik

Samtliga föräldrar som fått ett barn med Beckers muskeldystrofi bör erbjudas genetisk vägledning på Klinisk genetik vid universitetssjukhusen. En genetiker gör med hjälp av familjen ett släktträd för att avgöra vilka som kan vara anlagsbärare.

– Särskilt viktigt är det att alla i släkten känner till det eftersom även en nyuppkommen förändring i arvsmassan blir ärftlig. Som vuxen riskerar personen att föra den muterade genen vidare till sina barn, säger Christopher Lindberg.

Förutsatt att den exakta mutationen är känd i familjen, finns möjligheter för ett anlagsbärande par att få barn som inte har

sjukdomen. Detta kan göras på två sätt: genom fostervattenprov som tas när fostret är i vecka 12-16 och med ett moderkaksprov som tas i vecka 11- 12.
Par som fått ett barn tidigare med Beckers muskeldystrofi kan erbjudas PGD- preimplantorisk fosterdiagnostik, vid nästa graviditet. Det är en provrörsbefruktning där de befruktade äggen analyseras och det går att bedöma om fostret har Beckers muskeldystrofi.

Frågor till Christopher Lindberg:

Jag har Beckers muskeldystrofi, min mamma har det inte. Min syster är tjugo år yngre än mig, kan hon ha det utan att veta om det?
– Om din mamma inte har det kan din syster ha gonadal mosaicism. Det är 15 -20 procents risk för att hon har det och det kan hon ta reda på genom ett DNA-prov.

Jag har en nymutation (man). Hur skulle det bli om jag fick barn?
– Mutationen finns i alla dina celler. I varannan av spermierna kommer det att finnas en sjuk X-kromosom i varannan en frisk Y-kromosom. Om du delar med dig av Y-kromosomen kommer alla söner att vara friska och icke anlagsbärande. Alla dina döttrar kommer att vara anlagsbärare. Du får inte ett barn med Beckers muskeldystrofi, men dina döttrar kan föra mutationen vidare och få barn med Beckers muskeldystrofi.

Skulle du rekommendera en screening gentest på alla kroppens gener?
– Nej absolut inte, sådana test visar för mycket som vi inte behöver veta. Alla har fler mutationer i kroppen som vi inte vet om. Det bara rör upp och man hamnar i ett jobbigt läge.

När ska vi berätta för systern att hon är anlagsbärare?
– Inga genetiska undersökningar innan 18-20 års ålder, skulle jag säga, om det inte behövs. Först då har en person rätt att bestämma över sig själv. Mår flickan dåligt, har möjliga symtom på muskelsjukdom eller har höjt CK-värde är det klart att hon ska utredas innan dess men inte annars. Det räcker med att hon vet att hon kan ta reda på sina anlag när hon är vuxen.

Klinisk bild, vuxna

Diagnosen BMD ställs på barn och vuxna, mellan ett år och 40 år, brukar det heta.
– Det är en sanning med modifikation. Många har symtom under lång tid men kommer inte till rätt läkare som tar rätt prover och diagnosen ställs ibland mycket senare. Kontroll av CK-värdet kan vägleda till rätt diagnos, säger Björn Lindvall, vuxenneurolog på Muskelcentrum vid Universitetssjukhuset i Örebro.

Björn Lindvall beskriver ett fall som upptäcktes sent. En 47- årig kortväxt kvinna utreddes på reumatologen för muskelvärk.
– Hon hade värk i axlarna och reumatologen var förutseende nog att ta ett CK-värde. Det låg tio gånger över normalgränsen, 25 istället för 2,5, säger Björn Lindvall.
Därefter gjordes en muskelbiopsi som inte visade något anmärkningsvärt. När de inte hittade något skickades en remiss till en neuromuskulär utredning.
– Hon hade en svaghet i axelpartierna och fortfarande tio gånger för högt CK-värde när hon kom till oss, säger Björn Lindvall.
Muskelbiopsin visade den här gången att det fanns för lite av proteinet dystrofin i musklerna.
– Då tänkte jag att det måste vara en anlagsbärare till en dystrofinopati, antingen DMD eller BMD, säger Björn Lindvall.
Därefter gjordes en släktutredning. Hennes mor, mormor och syster var också kortväxta. Hon hade två vuxna döttrar från ett tidigare förhållande och en son. Döttrarna var friska och den ena dottern hade två kortväxta söner som var under utredning.
– Pojkarna hade fått gå igenom en massa prover men ingen hade tagit ett CK-värde. När det till slut togs hade de 200 gånger över normalgränsvärdet och de fick diagnosen. Mormodern visade sig vara anlagsbärare, med vissa symtom, säger Björn Lindvall.
Typiska tecken vid BMD, förutom de som tidigare nämnts, kan vara; känningar i höftsträckarmusklerna, i lårmusklerna, i hälsenorna och i muskler i överkroppen.
Utvecklingen är högst individuell. Cirka 80 procent av alla med BMD har bevarad gångförmåga och det betyder att cirka 20 procent har behov av rullstol, ibland som avlastning, ibland sitter de i den. 50 procent klarar fysiskt arbete fram till 50 års ålder.
– Det är först de senaste tjugo åren som personer med DMD och BMD har fått adekvat sjukvård, berättar Björn Lindvall.

Tidigare tog inte sjukvården i Sverige hand om personer med DMD och BMD. Numera, sedan mitten av 1990-talet görs det. Det innebär att personerna blir äldre, eftersom de behandlas för hjärtsymtom.

– Vuxenneurologerna får därmed ett ansvar för dem och måste lära sig hur muskeldystrofier behandlas. Verkligheten är annorlunda nu än förut. Det är inte vuxenneurologer riktigt beredda på, säger Björn Lindvall.

Barn med BMD har kontakt med barnhabiliteringen. Det är bara på några orter i Sverige som vuxenhabiliteringen fungerar lika bra.

– Därför är det inte självklart att en äldre person med BMD hamnar inom vuxenhabiliteringen trots att det finns behov, säger Björn Lindvall.

Att läsa:

Socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser (Becker)
Referensprogram för Duchennes muskeldystrofi (rcfm.dk)
Treat-nmd.eu

Frågor till Anne-Berit Ekström och Björn Lindvall:

Hur känns smärtan i musklerna?

– Pojkarna brukar beskriva det som att det är som muskelkramp. Kramp är när muskeln går i baklås för att den inte fungerar som den ska. Muskeln i sig har inga smärtreceptorer och kan därför inte känna någon smärta. Smärtan utlöses från bindväven kring musklerna och senorna. Sammandragning av musklerna drar i bindväven och skapar signaler till hjärnan att det gör ont. Värk i musklerna är en signal till kroppen att ta det lugnare. Många tycker att det kan kännas skönt att stretcha ut muskeln när de har ont. Det är till exempel bra att hjälpa till att pressa upp fotbladen och ibland kan det hjälpa med en vanlig smärtstillande tablett.

Hur mycket D-vitamin ska ett barn som är tio år ta?

– Det varierar men 400 IE eller 10 µg brukar vara en vanlig dos och kan ges som koncentrerade droppar eller tablett. Vi brukar dock alltid kontrollera med blodprov så att vi ser om det behövs tillskott av D-vitamin och vilken dos. Det är inte bra att ligga för högt heller. Låga nivåer påverkar kroppen. Livsmedelsverket vill berika fler produkter i handeln med D-vitamin.

Hur ligger det till med begåvningen när det gäller DMD och BMD?
– Begåvningen hos pojkar med DMD är normalfördelad precis som den är för övrig befolkning, genomsnittet motsvarar 80 IQ och inte 100 IQ. När det gäller BMD finns det ingen sådan angivelse utan den uppvisar stor variation, allt från normalbegåvning till utvecklingsstörning. Någon jämförelse mellan DMD och BMD har inte gjorts.

Vår son fick först en DMD- diagnos och åt kortison och hade inga biverkningar. När han fick BMD- diagnosen senare skulle han inte äta kortison längre och fick ett sötsug efteråt, blev mer lättirriterad, utåtagerande och tröttare. Vet ni varför?
– Svårt att svara på, det brukar ju vara tvärtom. Det skulle kunna vara så att han kan behöva ett mer balanserat energiintag, att sötsuget kan bero på att han faller i blodsocker. Det gäller att titta på hur han äter och se till att han får tillräckligt med näring. Prata med en dietist.

Hur får vi förståelse i skolan för att pojkarna kan ha skol- och inlärningssvårigheter?
– Prata med habiliteringen och sök stöd där. Där finns kompetens som kan vara med i diskussioner med skolan. Fysioterapeuten kan diskutera med gymnastikläraren hur en vettig gympaundervisning läggs upp. De kan förmedla till skolan vad skolan behöver vara observanta på.

Var står forskningen om Beckers idag?
– Det händer mycket inom forskningen runt Duchennes muyskeldystrofi, DMD, men det finns ännu ingen specifik forskning kring Beckers muskeldystrofi, BMD.
Både kunskapen om DMD och kunskapen generellt om genetiska sjukdomar har kommit pojkarna med Beckers till stor nytta. Vad gäller omvårdnad och medicinsk behandling finns också ett helt annat utgångsläge idag än för tio år sedan.

Vår son är tunn i kroppen. Är det risk att han går upp för mycket i vikt senare?
– Det finns risk för det. Det beror på hur mycket han äter och hur mycket han förbrukar. Vissa är mer aktiva och då behöver de mer näring, andra är mer passiva och då får föräldern se upp så att de inte lägger på sig onödigt mycket. Övervikt gör att förflyttningar blir tyngre vid en muskelsvaghet. Vi rekommenderar att det skall

skilja en standarddeviation mellan vikt och längd på viktkurvan. Med andra ord vill vi att pojkarna ska vara lite lättare än vad de är långa för att få optimala förutsättningar för musklerna. Det är bra med en kontinuerlig kontakt med dietist.

Anders är 27 år och har BMD

Anders fick sin diagnos BMD, när han var sju år och satte sig i rullstolen för drygt ett år sedan. Han tycker att han har haft en bra uppväxt och är nöjd med livet som det är idag.
– Men det är klart att det inte är roligt att tappa förmågor jag har haft, Jag har till exempel svårt att öppna ett mjölkpaket nu med handkraft.

Det var en olycka i hemmet som gjorde att han var tvungen att sätta sig i rullstolen. Han och flickvännen skulle fritera vårrullar, Anders slant och fick den heta oljan över foten. Flickvännen hjälpte honom att ösa vatten över foten och ringde efter ambulans. Det tog tid att läka såret och ett par infektioner tillstötte. När han blev något sånär bra fanns det ingen kraft kvar i benen.
– Det var som att försöka stå på två runda bollar. Jag hade ingen balans och ingen muskelkraft kvar. Innan olyckan kände jag av att jag behövde rullstol som avlastning och hade beställt en, så den kom väl till pass. Nu räckte det inte med avlastning utan jag sitter alltid i den. För mig har det bara varit positivt att bli rullstolsburen. Jag har fått en större frihet att kunna förflytta mig som jag vill.

Föräldrarna och Anders sökte upp läkare när han var sju år eftersom han hade hjärtarytmi. Läkaren gjorde en muskelbiopsi och konstaterade att något inte var som det skulle.
– Som ung visste jag bara att jag hade en muskelsjukdom och att jag saknade ett protein. Mer behövde jag inte veta. I början hängde jag med på fotbollsmatcherna men gav upp det för att jag inte riktigt hade orken. Jag gick över till yoga och tyckte ett tag att jag blev bättre genom träning, men rätt som det var blev jag inte det längre.

Det var då Anders gick över till mera stillasittande övningar som tv-och dataspel.
Kompisarna behöll han trots att han inte kunde vara med dem på fotbollsplanen.
– Jag kunde träffa dem innan matcherna och efteråt och jag kände mig inte utanför. Det kan bero på att jag var en ganska framåt kille

och samtidigt snäll. En bra kombination skulle det visa sig. De gillade mig trots mitt funktionshinder.
Anders gick en gymnasieutbildning och utbildade sig till reservdelsman. Under flera år arbetade han med försäljning av reservdelar. Det blev mycket jobb och han tog på sig mer och mer.
– Till slut arbetade jag dygnet runt, orkade inte det och gick in i väggen. Nu är jag sjukskriven, men ska börja arbetsträna igen. Jag tänker mig ett arbete på kontor.
Anders har många intressen och älskar att vara ute i naturen.
– Förutom att det är härligt är det bra för min D-vitaminbrist, säger han leende.
När vi träffas är det älgjakt och Anders jagar gärna. Rullstolen fungerar inte i det läget, utan han har fått dispens att köra en fyrhjuling under jakten. Körkort har han sedan länge.
– Jag tog det till och med året innan jag fyllde arton år.
Han har en handikappanpassad bil där han får plats med sin rullstol, som han med några enkla knapptryck själv kan lyfta in och placera i bilen.
Ett av hans stora intressen är att klura ut tekniska prylar som är till hjälp för honom i vardagen.
– Min pappa har samma intresse som jag och det brukar bli så att jag kommer på idén och han utför den i verkstaden hemma.

Anders har det senaste ett och ett halvt åren haft känningar åt hjärtat. Det går ojämnt och pulsen är för hög. Framförallt känner han av det på nätterna. Nu medicinerar han med betablockerare.
– Det är redan mycket bättre.

En hel del av det vardagliga har blivit svårt. Som att ta sig ur och i rullstolen och ur och i sängen, men med lite akrobatik går det mesta. Att ta på sig kläderna kan också ha sina sidor, framförallt är det svårt att ta på strumporna. Har han flickvännen bredvid sig, får han en hjälpande hand.
Mötet med flickvännen för två och ett halvt år sedan har förändrat livet för honom. Med henne har han också fått en helt ny familj, eftersom hon redan har två små barn. Anders och flickvännen ska gifta sig så småningom och bygga ut huset, som redan finns på Anders föräldrars tomt.
– Men först måste jag ha ett jobb. Utan jobb inga huslån och det kostar med hus. När det är klart gifter vi oss och sen skulle jag vilja få barn.

Hjärtfunktion

70 procent av alla med BMD utvecklar hjärtsjukdomen kardiomyopati, som i många fall leder till hjärtsvikt.
– Medelåldern för hjärtsviktsdebut är runt 29-års ålder, säger Lars Klintberg, kardiolog på Medicinkliniken vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Mölndal.

Hjärtsvikt är den vanligaste dödsorsaken vid BMD.
– Därför är det så oerhört viktigt att kontrollera hjärtat regelbundet, särskilt för de med BMD, där risken är stor att de får hjärtsvikt, säger Lars Klintberg.

Vänster hjärtkammare
Vänsterkammaren pumpar ut blodet i stora kroppspulsådern och tar emot syresatt blod som kommer från lungorna. Höger kammare försörjer lungkretsloppet med blod. Där är det inte lika högt tryck.
– Vid BMD är det framför allt vänster kammare som är påverkad säger Lars Klintberg.

Symtom på hjärtsvikt
Hjärtsvikt är när hjärtat inte pumpar tillräckligt bra så att det kan försörja kroppens vävnader med blod. Hjärtat blir större, vänster kammare och förmak sväller också och blir skadat på olika sätt. Vid hjärtsvikt är pumpfunktionen i hjärtat nedsatt och trycket i hjärtat starkt förhöjt.
Symtomen vid hjärtsvikt är; andfåddhet, trötthet, svullna fötter, hosta, aptitlöshet, illamående och depression på grund av dålig blodgenomströmning i hjärnan. Eftersom hjärtat inte pumpar undan blodet som det ska, stockar blodet sig mot de inre organen, som till exempel levern, och det kan förekomma smärtor i buken.
Symtomen går ibland inte att särskilja från andra, som en person med en muskelsjukdom har.
– Därför är det viktigt att kardiologen inte bara bedömer sjukdomshistorien vid Beckers muskeldystrofi utan också använder sig av mer objektiva undersökningsmetoder, säger Lars Klintberg.

Undersökning
Vid misstanke om hjärtsvikt görs en ultraljudundersökning av hjärtat och eventuellt också en magnetkameraundersökning. Man har också nytta av vanligt EKG och en del blodprover.

– Det tar på sin höjd tio minuter en kvart innan diagnosen hjärtsvikt ställs. På ultraljudet går det att se vissa förändrade strukturer i vänstra delen av hjärtat, säger Lars Klintberg.

Behandling

Barn som har BMD ska undersökas med EKG tidigt, gärna redan vid två års ålder. Undersökningen behöver sedan upprepas med jämna mellanrum under resten av livet.
– Behandlingen av hjärtsvikten startar när vi ser den nedsatta funktionen i vänster kammare på ultraljudet, säger Lars Klintberg.

Vid behandlingen används samma mediciner, som vid hjärtsvikt, beroende på annan hjärtsjukdom.
– Patienter med BMD verkar svara minst lika bra på medicinering som andra med hjärtsjukdomar, säger Lars Klintberg.

Basmedicinering består av ACE- hämmare, blodtrycksmedicin, som påverkar ogynnsam hormonaktivering.
– När njurarna inte får tillräcklig genomblödning skickar de ut en kaskad av hormoner. Det är det sämsta scenariot vid en hjärtsvikt och det bryts med ACE-hämmare, säger Lars Klintberg.

En biverkning vid medicineringen kan vara rethosta och i sådana fall finns det andra och likvärdiga mediciner att ta till.
Betablockerare är en gammal metod som minskar påverkan av stresshormonet adrenalin på hjärtat och sänker pulsen.
Är kroppen svullen av vattenansamlingar sätts vattendrivande medicin in.

Pacemaker

Vid hjärtsvikt kan också olika typer av pacemaker användas till exempel så kallad ”sviktpacemaker”, förkortat CRT (Cardiac Resynchronization Therapy).
Med den återställs en bristande synkroni i hjärtat. Den är använd och beprövad av patienter med BMD, med gott resultat.
– Det krävs dock en specifik EKG-förändring för att personen skall ha nytta av sådan behandling, säger Lars Klintberg.
En annan metod är att operera in en hjärtpump, permanent, som vanligtvis används som en ”brygga” fram till hjärttransplantation. Den drivs av en stor batteriväska utifrån.
– Det är en jobbig metod vid långtidsbehandling och det är stor risk för blodpropp, säger Lars Klintberg.

Den som har Beckers muskeldystrofi har också möjlighet att transplantera ett dåligt hjärta.
– BMD är en av få muskelsjukdomar där patienten klarar en hjärttransplantation. Dock måste andningen fungera och patienten ska inte ha några andningshjälpmedel, för att komma ifråga. Då går det inte, för då är risken stor för infektioner, säger Lars Klintberg.

Andra hjärtåkommor
Vid hjärtsvikt kan det vara risk för rytmrubbningar.
– Det är inte vanligare vid BMD, än vid andra typer av hjärtsvikt av samma svårighetsgrad, säger Lars Klintberg.

Förmaksflimmer förekommer och går att behandla.
Kammararytmier går över i kammarflimmer som måste defibrillibreras med en hjärtstartare.
– Det är ett allvarligt tillstånd och hos vissa patienter kan det bli aktuellt att operera in en särskild pacemaker, ICD Implantable Cardioverter Defibrillator. Den känner av ett begynnande hjärtstopp och är livräddande, säger Lars Klintberg.

Av anlagsbärande kvinnor får 20 procent hjärtpåverkan.
– Prognosen är bättre än om de skulle ha en utvecklad BMD. Vi erbjuder både anlagsbärare med DMD och BMD kontroll med ultraljud vart fjärde år. Med stigande ålder får denna grupp ofta mer besvär. Det är viktigt att tänka på att de ska ha tätare kontroller efter 50 år, säger Lars Klintberg.

Sammanfattningsvis är hjärtsvikt vid BMD vanligt, det är farligt och måste upptäckas i tid!
– Det är nödvändigt med regelbundna undersökningar och det finns bra behandlingar, avslutar Lars Klintberg.

Frågor till Lars Klintberg:

Är det flera personer med Beckers muskelsyndrom som har hjärttransplanterats?
– Ja, det är en av få muskelsjukdomar som kan hjärttransplanteras. Det som är bra är att det nya hjärtat inte påverkas av BMD eftersom det inte förs över något genetiskt material. Det har gått jättebra för de med BMD. som har transplanterats på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. Men det är väl utvalda patienter som inte har andra problem.

Hur ofta undersöks hjärtat hos patienter som har Duchennes muskelsyndrom?
– Årligen såvida personen inte har en etablerad hjärtsvikt, som vi behandlar fullt ut. Efter det ser jag ingen anledning till alltför täta kontroller för då har patienten fått all den behandling som går att ge.

Hur ofta görs uppföljning efter hjärtsvikt?
– I början efter ett par veckor, sedan efter tre månader, sex månader, och i fortsättningen ett par gånger om året.

Vad händer om det inte upptäcks i tid?
– Det är svårare att lyckas med behandlingen då. Men man behandlar likafullt.

Hur tidigt ska föräldrar se till att barnen kommer till hjärtläkare?
– Barnsjukvården är bra på detta och ser till att de kommer tidigt under behandling. Det är när barnen blir vuxna som det är viktigt att de eller omgivningen tänker på att de måste undersöka sina hjärtan regelbundet.

Går det att göra något själv för att förebygga hjärtsvikt?
– Att inte röka och inte äta extremt salt kost. Vanlig saltning i kosten är inga problem.

Per har börjat med hjärtmedicin

Sedan Per fick diagnosen, BMD, har han gjort en större undersökning om året. Nu pumpar hans hjärta fram blodet alldeles för dåligt och han har börjat ta hjärtmedicin.
– Det fungerar bra med medicinen, säger pappa Jörgen.

Mat, näring och ätande

– De barn och ungdomar som jag har träffat med Beckers muskeldystrofi har inga stora problem med maten. Men jag brukar arbeta förebyggande eftersom problemen kan komma senare, säger Anette Ekelund, dietist på Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Mat behövs för näringens och energins skull.
– Bra mat ska vara god och ge tid för gemenskap, säger Anette Ekelund.

Först lite näringslära. Kolhydrater är bränslet i kroppen och det första hjärnan behöver och tar emot. Det är ett samlingsnamn för socker, stärkelse och fibrer. Fullkornsprodukter ger enligt forskningen en skyddande effekt mot cancer och hjärt- och kärlsjukdomar.
Ett gram kolhydrater innehåller fyra kalorier.
– Kolhydrater, i form av fibrer, hjälper till att hålla kroppsvikten eftersom de ger en tidigare mättnadskänsla, säger Anette Ekelund.

Protein ingår i kroppens alla vävnadsceller. Dessutom består hormoner, enzymer och viktiga delar i immunförsvaret av proteiner. Protein är därför viktigt för hela kroppens funktion. Protein byggs upp av cirka 20 aminosyror. Nio av dem är nödvändiga, essentiella.
– Det betyder att de måste tillföras kroppen, för vi tillverkar dem inte själva. Precis som kolhydrater innehåller protein fyra kalorier per gram. Proteiner ingår i alla kroppens vävnader och betyder mycket för vårt immunförsvar, säger Anette Ekelund.

Fett delas in i mättat, enkelomättat och fleromättat fett. Det är energirikt och ger dubbelt så mycket kalorier per gram, som kolhydrater och proteiner. Mättat fett finns i animaliska livsmedel såsom mejeriprodukter och charkprodukter, men även i kokosfett och palmolja. Omättat fett finns i bland annat i raps- och olivolja. Den feta fisken består av fleromättat fett.
– Fett är en koncentrerad form av energi. Socker blir till fett när det lagras i kroppen, säger Anette Ekelund.

Vid en studie i Uppsala fick studenterna äta muffins med mättat och omättat fett. Meningen var att de skulle gå upp några kilo i vikt. De skulle äta som vanligt plus ett antal muffins per dag. Den ena gruppen fick muffins med omättat fett och den andra fick muffins bakade med animaliskt, mättat fett. När studien var över hade alla gått upp lika mycket i vikt men fettet satte sig på olika ställen på kroppen beroende på vilket slags fett de hade ätit. Mättat animaliskt fett satte sig i högre grad runt levern och hjärtat, vilket kan leda till fettlever/diabetes och hjärt-och kärlsjukdomar. Det handlar alltså inte bara om kalorier och hur mycket fett utan om vilken fettkvalitet livsmedlet har.
– Vi strävar efter fett som kommer från olivolja och rapsolja, säger Anette Ekelund.

Fett är värmeisolerande, omhuldar våra organ och behövs för att vi ska ta upp vissa vitaminer. Vitaminer är ämnen vi behöver tillföra

kroppen, liksom mineraler. Båda är essentiella, det vill säga livsviktiga.
– Vitaminer och mineraler kan vi ha brist på men det är också skadligt i stora mängder, detta gäller främst de fettlösliga vitaminerna, säger Anette Ekelund.
Vid Beckers muskeldystrofi inriktas behandlingen på att lindra symtom, ge optimal tillväxt, ett gott näringsintag och sunda matvanor.
Vissa mediciner som en person med BMD ordineras, kan ge biverkningar som till exempel kortison.
– Kortison ger ökad aptit. Det gäller att vara uppmärksam på viktuppgång och äta mat som motverkar det, säger Anette Ekelund.

Kostrelaterade frågor vid BMD kan handla om övervikt, undervikt, felnäring, samt att aptiten kan bli förändrad beroende på mediciner. Den förebyggande kostbehandlingen går ut på att vikt och längd följs över tid och att näringsintaget kontrolleras utifrån skeletthälsan och mag- och tarmhälsan.
– Vikt och längd säger mycket om energiintaget och om patienten har ätit för mycket i förhållande till hur mycket personen rör sig. Den som har lite mindre muskelmassa, ska inte väga mycket. Då klarar inte musklerna av att hålla uppe kroppen, säger Anette Ekelund.
Bästa kontrollinstrumentet när det gäller vikten är vågen.
Hur mycket energi en person behöver tillföra kroppen beror på kön, kroppsstorlek, muskelsammansättning och hur aktiv personen är.

Anette Ekelund har ett samtal kring kosten med familjen. Ibland ber hon familjen fylla i en matdagbok, men matdagboken visar inte allt. Den som är överviktig registrerar till exempel ofta inte det som äts vid sidan om målen.

Att ha ett tillräckligt intag av D-vitamin är viktigt när man har en muskelsjukdom. For att säkerställa intaget kontrolleras blodstatus med hjälp av ett blodprov. D-vitamin är ett prohormon som finns i alla kroppens celler och som har stor betydelse för välbefinnandet. Brist på D-vitamin, leder bland annat till benskörhet.
D-vitamin får människan främst av solen, under den ljusa delen av året. Livsmedel med mycket D-vitamin är framförallt fet fisk, och berikade mejeriprodukter såsom mjölk och margarin. D-vitamin finns även i kantareller och i äggula. 10 mikrogram eller 400 ie (internationella enheter) D-vitamin är det rekommenderade dagliga

intaget. Äldre personer och riskpersoner, som inte är ute mycket ska helst få i sig 20 mikrogram.
– Bästa sättet att få tillräckligt med D-vitamin är genom solljus och varierad kost, innehållande fet fisk och berikade mejeriprodukter, säger Anette Ekelund.

Kalcium är ett viktigt mineral som bland annat hjälper till att mineralisera skelettet. Är kalciumnivån låg i blodet kompenserar kroppen genom att ta kalcium från skelettet och ett vanligt blodprov visar inte bristen. Brist kan medföra ett skört skelett.
Skelettets styrka har betydelse för balans, muskler, hjärta och hjärna. Den som sitter stilla, inte belastar skelettet, äter lite och inte får i sig tillräckligt med näringsämnen riskerar benskörhet.
Kalcium finns i mejeriprodukter som ost, mjölk, yoghurt men även i gröna bladgrönsaker och sesamfrön. Brist på kalcium kan förutom benskörhet ge låg tillväxt hos barn. Överdosering orsakar bland annat förkalkning i kroppen och njursten.

Överviktsbehandling hos barn går ut på att inte belöna eller trösta med mat och att begränsa intaget av energirik mat. Livsmedelsmärkningen nyckelhålet är en bra vägledning för den som vill äta hälsosamt. Nyckelhålet står för mindre eller nyttigare fett, mer fiber och fullkorn samt mindre socker. Tallriksmodellen är ett bra verktyg vid planering av en måltid.
– Man bör eftersträva en jämn måltidsordning. Frukost, lunch, middag och något mellanmål på bestämda tider. Servera gärna på små tallrikar. Den som har problem med övervikt kan äta en halv portion först och sedan en halv portion till. Det är ett sätt att lura sig själv eller barnet. Det är lättare att förebygga en övervikt än att gå ner i vikt. Förebyggande kostrådgivning är därför av stor betydelse.

Livsmedelsverket rekommenderar att alla ska äta mer grönsaker, frukt, bär, baljväxter, fisk, skaldjur, nötter, frön och fullkornsprodukter. Vitt mjöl ska bytas ut mot fullkornsmjöl. Feta mejeriprodukter mot magra. Charkprodukter ska ätas i begränsad omfattning. Salt och alkohol ska också begränsas.
– Drycker och livsmedel med tillsatt socker bör helst undvikas, säger Anette Ekelund.

Anette Ekelunds rekommendationer:
Framgångsfaktorer är goda vanor från början och att vara konsekvent mot barnen. Ät varierat av all mat samt fisk två till tre gånger

i veckan. Säkerställ intaget av D-vitamin och kalcium. Byt till fullkorn för bättre tarmfunktion och ät fem knytnävar med grönt och frukt om dagen. Magra mejeriprodukter är att föredra framför feta.

Frågor till Anette Ekelund:

Vad är bra kosttillskott?
– Behovet är individuellt, men D-vitamin är bra för de flesta. Ett blodprov kan tala om hur mycket en person ska inta.

Hur ska vi laga mat?
– Använd flytande margarin, raps- och olivolja. Flytande smör istället för hårt smör. Ta lite av varje och inte bara det mättade fettet. Och ät inte transfetter som beter sig som mättat fett i kroppen. Koka och ugnsbaka är bättre än att steka i mycket fett.

Fysioterapi och arbetsterapi, barn med BMD

Ibland kommer symtomen i musklerna tidigt vid BMD men det är också vanligt att symtomen visar sig först i tonåren.
– Barnen med BMD är påverkade i olika stor omfattning, säger Marie-Louise Stridh, fysioterapeut som föreläser tillsammans med Britt-Marie Eriksson, arbetsterapeut. Båda kommer från Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

De arbetar i det Neuromuskulära teamet på Regionhabiliteringen, tillsammans med läkare, habiliteringsassistenter och dietist.
– Vi finns i Göteborg och vårt upptagningsområde är Västra Götalandsregionen, men vi träffar också många barn från andra delar av landet. De kommer för att de har en muskelsjukdom och en sällsynt diagnos, säger Britt-Marie Eriksson.
Barn med BMD, kallas till Regionhabiliteringen, en till två gånger om året.
– Då gör vi systematiska undersökningar, ungefär samma varje gång. Vi kan på det viset följa förloppet och det gör att vi hittar rätt tidpunkt att sätta in behandling, säger hon.
På Drottning Silvias barn och ungdomssjukhus hemsida, finns DUNDER, en lättillgänglig information med bilder, så att barnet kan förbereda sig inför ett besök.

Måttlig träning bäst
Det finns begränsat med forskning kring träning vid BMD.

– Det som finns beskrivet inom forskningen och vår kliniska erfarenhet säger att träningen ska vara måttlig. Om musklerna belastas för mycket, kan de gå sönder. Träningsvärk är ett tecken på att barnet har tränat lite för hårt, säger fysioterapeuten Marie- Louise Stridh.

När musklerna utsätts för hård belastning finns det en risk för rabdomyolys. När muskeln går sönder utsöndras proteinet myoglobin till njurarna och urinen blir mörk. Rabdomyolys är ett tydligt tecken på att träningen varit för hård.

– Det är också viktigt att veta att för lite träning kan vara lika skadligt, som för mycket träning. Därför är det viktigt att föräldrar och barn utvärderar den fysiska aktivitetsnivån för att försöka finna en bra aktivitetsnivå och vid behov tar hjälp av ansvarig fysioterapeut, säger Marie-Louise Stridh.

Fysioterapeuten kan ge råd om bra anpassade aktiviteter. Genom rätt stöd kan föräldern/barnet bli tryggt i att finna den aktivitetsnivå som fungerar.

– Med barnets tillväxt och aktuella sjukdomssymtom bör aktivitetsnivån utvärderas och justeras. Det gäller att anpassa träningen efter det och komma ihåg att det är ni föräldrar som känner ert barn allra bäst och ni lär känna deras gränser, säger Marie-Louise Stridh.

Det är också bra att hjälpa barnet att hushålla med sina krafter påpekar hon.

– Det är jobbigt att gå långa sträckor och synd att använda energin och muskelstyrkan till det om barnet ska någonstans med klasskompisarna. Kanske kan barnet ta sig dit på annat sätt än till fots och spara krafterna till det roliga istället, säger Marie-Louise Stridh.

För det lilla barnet är leken en tillräcklig och bra träning och inga specifika övningar behövs.

Bassängträning ger en allsidig träning och i bassängen har barnet också möjlighet att få upp flåset och träna sin kondition. Att cykla är bra och för den som inte kan cykla utomhus, går det att prova att cykla på träningscykel. Det kan också finnas möjlighet att få låna/hyra arm- och ben-cyklar via habiliteringen.

Vid BMD är muskelsammansättningen annorlunda.

– Det lagras in fett och bindväv i muskeln som gör den stum och oeftergivlig. Det gör att det blir svårare att ta ut rörelser, säger Marie- Louise Stridh.

Den som är svag i vissa muskler hittar ofta strategier och kan på så sätt utnyttja den muskelkraften man har för att röra sig. Barnets rörelsemönster kan göra att muskeln inte sträcks ut fullt och

muskeln kan då bli stram och kort. Vissa muskler blir svagare än andra och det leder till, det som kallas för ”muskelimbalans”. Om barnet är starkt i armbågens böjarmuskel och svagt i sträckarmuskeln, kan det vara så att armbågen inte sträcks ut fullt och det kan leda till muskelförkortning och stramhet. Korta muskler ger sämre förutsättningar att använda och utnyttja den muskelkraft man har.
– Korta muskler kan ge smärta och påverka tillväxten av skelettet, säger Marie- Louise Stridh.
För att motverka stramhet rekommenderas daglig stretching av den strama muskeln.
– Fysioterapeuten kontrollerar vilka muskelgrupper som behöver stretchas och ska gå igenom hur man stretchar och hur ofta. Stretchrutinen och ledrörligheten behöver sedan följas upp av fysioterapeuten. För att ha något att förhålla sig till brukar vi rekommendera stretching 1-2 gånger dagligen och 3 gånger 20 sekunder för varje muskel, säger Marie- Louise Stridh.
De muskler som vanligtvis blir strama är vadmuskeln, muskeln på lårets baksida och böjarmuskeln i höften.

Vader
Om vadmuskeln börjar bli stram och stretchingen inte räcker till för att hålla god muskellängd rekommenderas nattskenor som sitter över fot och underben. Inlägg i skorna kan hjälpa till att hålla foten i en god position i sidled.
Om dessa insatser inte klarar att hålla tillräcklig muskellängd kan det i vissa fall bli aktuellt med en ortopedisk operation.

Händer
Musklerna i händerna kan också bli strama vilket leder till att rörligheten och handstyrkan påverkas. För att kunna hantera föremål och utföra aktiviteter är långa muskler viktiga och därför rekommenderas stretching.
– Det är vanligt att musklerna som böjer i fingrar och handled och musklerna som vrider upp handflatan blir strama och de behöver då stretchas, säger arbetsterapeut Britt-Marie Eriksson.
Ortoser finns också för händerna när stretching inte är tillräcklig, för att hålla muskeln så lång som möjligt. Handortosen används på natten, oftast en hand i taget.

Ryggen
Det är viktigt att följa ryggens kurvatur och att bedöma hur ryggen ser ut och att barnet vid detta tillfälle är avklätt på överkroppen så att ryggen kan bedömas, säger Marie-Louise Stridh.
Vid uppföljningsbesöket på Regionhabiliteringen bedömer och följer fysioterapeuten barnets rygg, en gång om året och ryggen fotograferas.
Inte så sällan har barnet ett ”ståben”, alltså ett ben som de belastar mer. Den oliksidigheten fortplantar sig upp i ryggen och kan leda till att barnet ofta står med ojämn belastning som kan ge en snedhet i ryggen. Om barnet alltid står i samma position kan det behöva hjälp att vissa tider under dagen stå i ett symmetriskt stående. Det finns då olika enklare ståstöd att prova.
– Vid ståträning sträcks musklerna ut och höfter och fötter belastas, säger Marie-Louise Stridh.

I rullstol
Om barnet sitter mycket eller använder rullstol är det viktigt att det sitter symmetriskt.
– Vi gör en sittanalys, som innebär att vi filmar när barnet sitter på en matta som mäter trycket mot underlaget. Utifrån resultatet av sittanalysen föreslås anpassningar av sittställningen för att barnet ska sitta så bra som möjligt. En vanlig åtgärd är att barnet har understöd under fötterna, på golv eller fotplatta, för att barnet ska sitta stabilt samt förhindra att vadmusklerna blir strama. Om barnet använder rullstol är det viktigt att använda säkerhetsbälte, säger Britt-Marie Eriksson.
För det växande barnet behöver sittställningen kontrolleras ofta.
– Med svaga muskler ger små asymmetrier stora konsekvenser, säger Britt-Marie Eriksson.

Andning
Lungfunktionen är ibland påverkad. Barnet kan då få en nedsatt hostkraft beroende på svaga bukmuskler. Det finns olika hjälpmedel att tillgå om detta skulle vara ett bekymmer. PEP-masken är en mask som går att använda på olika sätt mycket beroende på hur stora svårigheterna är. I PEP-masken andas barnet mot ett motstånd som kan hjälpa till att få upp slem. Det finns också annan andningsapparat som CPAP. Behovet av att använda någon andningsapparat bedöms av läkare. Om barnet är mycket stilla, har svårare att röra sig och eventuellt har svårt att byta position på natten kan det vara till hjälp att barnet får hjälp att byta position, säger Marie-Louise Stridh.

Vardagslivet
Orkar barnet inte gå längre sträckor utomhus finns alternativ att använda cykel, manuell rullstol, elektrisk rullstol eller el-scooter vid dessa förflyttningar.
För att underlätta att klä på och av sig är det bra att tänka på klädernas utformning, som att använda mjuka material, raglanärm, stor halsringning och byxor med enkel knäppning.
– Höj-och sänkbart handfat och vattenkran med förlängt grepp eller sensorstyrd kran kan underlätta för barnet att klara mer själv. Många väljer att sitta och duscha istället för att stå, säger Britt-Marie Eriksson.
– Idag används dator och surfplatta i skolan för alla barn, och för barn med svaga muskler är det en bra kompensation när orken inte räcker till för att skriva för hand. Det finns även inställningar i Windows för att anpassa hastighet och tangentbordet efter behov. Många gånger sparar barnet kraft genom att använda dessa anpassningar, säger Britt-Marie Eriksson.
Om det krävs mer avancerade datoranpassningar går det att vända sig till Dataresurscenter för att få tips och råd. De finns över hela landet. I Västra Götalandsregionen heter dataresurscentret DART.
För att vara delaktig i samhället krävs tillgänglighet och tillgänglighet handlar mycket om bra anpassningar.
– Om barnet har en god kunskap om sig själv, både sina möjligheter och sina begränsningar, kan det lättare fatta besluten kring sin egen person och ge information till andra på ett bra sätt, säger Britt-Marie Eriksson.

Frågor till Marie-Louise Stridh och Britt-Marie Eriksson:

Kan barnet återhämta sig?
– Muskelfibrerna har svårt att återhämta sig. De förstörs så det är viktigt att inte gå över den gränsen. Däremot återhämtar barnet sin kraft.

Till vem vänder vi oss för att få inlägg i skorna?
– Först måste en bedömning göras huruvida ditt barn behöver inlägg. Om så är fallet tycker jag att ni ska använda vanliga skor köpta i handeln och lägga i inlägg som görs av en ortoped, för att få en bra fotposition. De skor ni får från en ortopedteknisk avdelning är ofta för hårda och för stela i sulan. När ni köper en sko i handeln är det bra att tänka på att skon inte ska vara så mjuk att den i sidled

går att vrida som en disktrasa och det är bra med en sko som går att knyta åt och som har en ordentlig hälkappa. Skon ska tillåta det rörelsemönster som barnet behöver för att kunna gå, alltså en mjuk sula som tillåter eventuell tågång.

Kan barnet använda Foppatofflor?
– Det är inte de bästa skorna och det är svårt att använda inlägg i dem. Om man använder dem är det viktigt att också använda hälremmen.

Per och habiliteringen

Direkt efter diagnosen var ställd sökte de upp habiliteringen där hemma. En kort tid efteråt skedde en omstrukturering av habiliteringen och de hänvisades till habiliteringen i närmsta stad, sex mil hemifrån.
Det bytet har de inte ångrat. De är så nöjda med de insatser de fått ta del av.
På ”deras” habilitering finns ett team som består av fysioterapeut, arbetsterapeut, psykolog, kurator och specialpedagog. Per har kontakt med fysioterapeuten en gång i halvåret. Med fysioterapeuten har han sprungit hinderbana, rundat koner, klättrat på ribbstolar. I skolan har han haft användning för det han lärt sig hos fysioterapeuten.
– Per lärde sig hitta strategier som han sedan använde i gymnastiken. När han kände att han började bli trött i musklerna på gympalektionen och inte orkade riktigt, bromsade han inte in för att springa runt koner utan slängde sig istället, kanade och sparade energi på det viset, säger Jenny.
Habiliteringen är familjens stora stöd i tillvaron.
– De lyssnar på oss och vet de inte svaret på våra frågor, tar de reda på det de inte vet. De stöttar oss och visar åt vilket håll vi ska gå, säger Jenny.
Framförallt har de fått hjälp i skolan. Så fort det har funnits behov tar habiliteringens personal sig till skolan och förklarar vad Per behöver. Det kan handla om handstyrkan som försvinner alltmer allteftersom tiden går.
– Arbetsterapeuter från habiliteringen har förklarat för lärarna vad Per behöver. Han ska inte behöva skriva mycket utan istället använda surfplattan mera. Det blir lättare för honom, säger Jenny.
Fysioterapeuten hjälpte dem också att inse att den skolan Per gick i, inte var bra för honom.

– Hen såg det och sa det till oss och vi insåg då att hen hade rätt och bytte skola, säger Jenny.
Det har varit några turbulenta år i skolan och täta byten till nya skolor. Nu har allt lugnat ner sig och Per går i en skola på hemorten.
Habiliteringen har hör av sig vid skolbyten och frågar om de ska komma ut för att informera lärarna om Pers behov.
– De lyssnar och försöker lösa allt. Går det inte, försöker de lite till, säger Jenny.

Fysioterapi och arbetsterapi, vuxna med BMD

– Principen är densamma för barn och vuxna när det gäller träning. Skillnaden är att barn kan bli starkare i musklerna och att det inte finns några förväntningar på att den vuxne ska bli det. Däremot behåller den vuxne rörligheten längre genom träning, säger Elisabet Hammarén, fysioterapeut som föreläser tillsammans med Ulrika Edofsson, arbetsterapeut. Båda från Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

De två arbetar i ett team med läkare, sjuksköterska, neuropsykolog, kurator och dietist. Neuromuskulärt Centrum tar emot vuxna med muskelsjukdomar.
– Vi behandlar inte utan träffar patienterna för uppföljning med ett till tre års mellanrum, beroende på behov, säger Elisabet Hammarén.
Patienten kan komma till Neuromuskulärt Centrum från 18 års ålder om diagnosen är ställd tidigt. Får patienten diagnosen vid 16 års ålder, kommer personen, om den tillhör Västra Götalandsregionen, oftast direkt till Neuromuskulärt Centrum.

Neuromuskulärt Centrum har idag 950 patienter med mer än 60 olika sällsynta muskelsjukdomar. Många är ärftliga.
– En tredjedel av de som kommer till oss är under fyrtio år. Vi är därför vana vid att ta upp frågor som gäller yrkesliv, familjebildning, bostad och bil, säger Elisabet Hammarén.
Till Neuromuskulärt Centrum kommer patienten på remiss från vuxenhabiliteringen eller allmänläkare, för en ”second-opinion” och ofta på egen remiss.

Träning

– Patienter med BMD ska träna men det får inte göra ont och det gäller fortfarande både för barn och vuxna, säger Elisabet Hammarén.

Vid muskeldystrofi har man inte kunnat se några skadliga effekter av konditionsträning på anpassad nivå. ”Träna rätt – träna lätt” gäller och att undvika överbelastning i arbete eller hemmiljö.

Bassängträning där kroppstyngden avlastas genom vattnets lyftkraft är ett alternativ.

Balans, koordination, innervationsträning, och kroppskännedomsträning är bra träningsformer och ett sätt att lära sig hitta sina muskler.

Att träna rörlighet är viktigt, inte bara för ledernas skull. Genom benrörelser till exempel på motionscykel kan bensvullnad motverkas, och genom bibehållen arm-och bröstkorgsrörlighet underlättas djupandningen. Hoststöten kan behöva förbättras genom undervisning av fysioterapeut.

Regelbunden uppföljning hos vuxenhabiliteringen och närhälsan med justeringar av träningsprogram rekommenderas.

Arbetsterapi

Arbetsterapeuten Ulrika Edofsson har stor erfarenhet av patienter med BMD.

– De är som alla andra människor som vill leva ett så bra liv som möjligt och göra det som andra också gör, säger hon.

Problemet är att en vuxen med BMD tappar muskelkraft över tid och det kan vara svårt att hantera att bli sämre. Att få ytterligare nedsatt handfunktion, stramhet i musklerna och så vidare.

Det finns hjälpmedel att få som kompenserar för funktions- och aktivitetsnedsättningen. Rullstol och eldriven rullstol är sådana hjälpmedel. Det kan vara snårigt att ta reda på vad man är berättigad till genom sjukvård och Försäkringskassan.

– Vissa saker får personen köpa själv och annat är möjligt att få. Allt från tekniskt avancerade hjälpmedel till enkla hjälpmedel. I den snårskogen kan en arbetsterapeut med fördel stötta patienten, säger Ulrika Edofsson.

Bilanpassning

Att göra bilen anpassad till ens funktionshinder är en annan form av hjälpmedel. Numera är det Försäkringskassan som utreder om personen är berättigad till bilanpassning.

– Regelverket är snårigt och det är inte alltid till patientens fördel. Ibland godkänns inte bilanpassningen om personen skulle klara sig genom att åka kollektivt, säger Ulrika Edofsson.
Mobilitetscenter finns i Göteborg och är ett kompetenscenter som bland annat utför lämplighetsutredningar, utprovning av bilanpassning och som ger funktionshindrade möjlighet att träna i anpassad körsimulator. Utöver det finns åtminstone två körskolor i Göteborgsområdet som kan erbjuda bilar med handreglage. I Hedemora ligger ett företag som erbjuder körkortsutbildning på internat med möjlighet att använda anpassade bilar för personer som har fysiska funktionsnedsättningar.

Energi
Den som är muskelsvag kan få svårt att orka med vardagen. Hur mycket ork en person har handlar om var personen lägger sin energi. Ett sätt att hushålla med krafterna är att skapa en ergonomiskt bra arbetsplats, vare sig det är på jobbet eller hemma. Att sitta bra och att ha stöd för kroppen ger bättre muskulär uthållighet och spar energi.
Balans mellan aktivitet och vila är också viktigt.
– Tänk på de tre P:na, Prioritera, Planera och Pausa. Prioritera det ni vill göra, planera så att ni orkar med dagen och ta en paus då och då, säger Ulrika Edofsson.

Per och fysiken

Per har alltid varit ett rörligt barn och han har kunnat vara med på gymnastiken. Nu har han börjat få värk i benen. Särskilt när han springer och när det är kallt ute. På sommaren hoppar han studsmatta som alla andra och han har kunnat cykla länge, men inte vågat riktigt förrän nu.
– Nu har han funnit balansen så nu är det grejen, säger Jenny.
Anledningen till att han har ont i benen är muskelsjukdomen.
Ett sätt att göra det lite bättre är att stretcha ut musklerna, tror Jenny och Jörgen.
– Vi försöker arbeta förebyggande med honom, säger Jörgen.
Morfar har byggt en stretchingplatta som han kan stå på och stretcha med, medan han koncentrerar sig på surfplattan.

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 Bodil Mollstedt, specialpedagog, från Ågrenska.

Barn med BMD, har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får komplexa konsekvenser. 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 samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskola och 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, funktionshinder och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dess dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur det går att 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.

Vad är det som underlättar i vardagen för era barn?
Frågan ställs till föräldrar och personal som pratar med varandra i grupper en stund. Efter fem minuter är de beredda att svara:
En egen elevassistent för barnet i skolan, med rätt personkemi, som barnet gillar, säger en förälder. Engagerade pedagoger och föräldrar flikar en annan förälder in. Planering av tillvaron, men lagom mycket. Att barnet har ett sammanhang och en aktivitet som det gillar. En förälder berättar om hur härligt det är när sonen är upptagen med en aktivitet istället för med surfplattan. Vila mellan aktivi-

teter behövs och omstart i perioder. Det bästa, tycker en förälder, är när barnet kan vila utan aktivitet och utan surfplatta.
– Ju mer surfplatta, ju mer bråk med oss föräldrar och mellan syskon, säger en av grupperna.
Föräldrarna tycker det är viktigt att barnen blir lyssnade på och att de har lekkamrater.

För att allt detta ska fungera är det flera olika faktorer som påverkar. Barnets egna fysiska och psykiska förmåga, men också omgivningsfaktorer (attityder, sociala sammanhang barnet befinner sig i och den fysiska miljön runt omkring barnet).
– Många av de goda erfarenheter de får beror på att miljön anpassats så bra som möjligt efter behov och förutsättningar, säger Bodil Mollstedt.

Särskilda mål
Att stärka barnets delaktighet, sociala samspel och kamratrelationer, är viktiga målsättningar under veckan. Det görs bland annat genom att pedagogerna på Ågrenska alltid finns i närheten och ger lagom mycket stöd.
– Personalen är lyhörd för barnens skiftande behov, säger Bodil Mollstedt.
På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bildscheman och tidshjälpmedel hjälper till att skapa tydlighet, och tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. För att stärka sociala samspel och kamratrelationer introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiva förstärkningar.
Personalen är noga med att vara lyhörd inför barnens trötthetsnivå, och lägger in extra tid för vila i schemat där det behövs.
– Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet. Kanske är det bättre att ta rullstolen till uteaktiviteten, även om barnet kan gå, så att krafterna räcker till det som är viktigt, säger Bodil Mollstedt.
Samarbetsövningarna syftar till att få ihop gruppen. Istället för tävling handlar det om att samla poäng till hela laget.
När det gäller samtal och att ta del av varandras erfarenheter, är mötet med överläkare Anne-Berit, en viktig del. Barnen träffar läkaren och förbereder frågor om BMD.

– Den här gången handlade frågorna om vad BMD innebär, om hjälpmedel som kan behövas, stretching kom upp, och om att barnet som har BMD kan behöva hjälp i skolan.
Att främja fysisk aktivitet är viktigt. Inne-aktiviteter kan vara Trekamp och curling. De mera fysiskt krävande aktiviteterna varvas med lugnare aktiviteter som, muskelrelax och stretching. Mot slutet av veckan när barnen lärt känna varandra, kan de ge varandra skön kroppsmassage med en taggig boll.
– Det känns bättre att inte ha händerna direkt på kamratens kropp utan något emellan, säger Bodil Mollstedt.
Walkie-talkie gömme är en uteaktivtet, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar.
I den leken skapas naturliga vilopauser så att alla orkar vara med. Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

Det som kan vara svårt
En del barn med BMD har inlärnings- och koncentrationssvårigheter. En lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur kan då underlätta.
– Vi har bland annat scheman som i ord och bild berättar vad vi ska göra, under dagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning, säger Bodil Mollstedt
De yngre barnen har en samling varje morgon där veckans dagar har fått en egen färg och doft, som barnen får lukta på i en doftflaska. Det underlättar uppfattningen om vilken dag det är och vad som är kvar av veckan.
Alla människor, med eller utan diagnos, har nytta av ordning och reda. De allra flesta vuxna har kalendrar och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på precis samma principer, om tydlighet och struktur.
– En del hjälpmedel, exempelvis tidshjälpmedlet ’timstock’, finns också som app. Den kostar bara sju kronor. Den kan vara bra att använda för lite äldre barn och tonåringar, som är mer känsliga för att sticka ut gentemot sina kompisar, säger Bodil Mollstedt.
På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, lugna lekar med motoriskt krävande. Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bildscheman och tidshjälpmedel hjälper till att skapa tydlighet. Tanken är att alla aktiviteter ska kännas roliga, för barnen, så att deras motivationsnivå hålls uppe.

För att stimulera kroppens olika sinnen, hörsel, syn, doft och känsel, använder sig barnteamet av sång, musik och lek med rytminstrument. De yngre barnen har varje dag en samling där de får hälsa på mjukisdjuret Kalle kanin som bor i en väska.
– Barnen blir delaktiga genom att de får knacka på väskan så att Kalle kommer fram och pratar med var och en. När samlingen är slut säger han hejdå och hoppar ner i väskan igen. Detta ger en tydlig början och slut på samlingen.

Några tips på hjälpmedel:
En taggig sits och stolar med lite gung, som gör att barnet ändrar sin sittställning då och då.
Höj- och sänkbart bord.
Om barnet sover oroligt pröva tyngdtäcke. Det finns med både bollar och kedjor.
– Det finns också tyngdvästar som kan vara sköna och lugnande att ha på sig, på dagen, särskilt för barn med autism och social fobi, säger Bodil Mollstedt.

Länktips:
http://www.skoldatatek.se/verktyg/appar
http://www.skolappar.nu (appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11)
http://www.appstod.se (samlingsplats för appar)

- http://www.bildstod.se (bildprogram)
- www.varsam.se
- www.komikapp.se

Per och skolan

Per har tvingats byta skola en gång på grund av mobbing.
– I den första skolan berättade föräldrarna till de andra barnen vad som hände. Lärarna såg ingenting, säger Jenny.
Efter en kort tid i en privatskola, där undervisningen fungerade dåligt är han tillbaka igen i den kommunala skolan. Han har en bra lärare nu och det sociala fungerar mycket bättre än förut.
– Någon riktigt bra kamrat har han inte i skolan. Granntjejen och Maria, systern är de han leker mest med, säger Jenny.

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.
– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Samuel Holgersson, som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

– Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systerns eller broderns funktionsnedsättning. Det blir lätt så att all information går via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Samuel Holgersson.
Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat skadan.
– En 14-årig tvilling till en flicka med en CP-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under graviditeten. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer, säger Samuel Holgersson.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. Genom att involvera syskonen kan man skapa förståelse och öka möjligheterna till problemlösning.
– Det är viktigt för syskonen att känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som 'ändå blev över'.
Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med funktionsnedsättningar duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor som behöver svar, och det är viktigt att bemöta barnen på rätt nivå.
Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar omgivningens reaktioner.
– I den åldern kan det kännas jobbigt att syskonet kanske har ett avvikande beteende eller utseende. Barnen noterar blickar och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att ha ett gemensamt sätt i familjen angående hur man förklarar hur situationen ser ut för barnet som har en funktionsnedsättning. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, eller kanske att beskriva det som att syskonet har 'trötta ben' eller liknande, säger Samuel Holgersson.
Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det.

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

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.
– Vi berättar också att de själva inte har orsakat funktionsnedsättningen och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.
– Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp. Då blir det mycket lättare att prata om

personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan att istället prata om dem och vad de står för.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.
– Det kan handla om sorg över att de inte fick en bror eller syster som kan leka på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om det inte går att prata om dem blir de ganska tunga att bära.
Många barn undviker dessutom att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet, eftersom de inte vill belasta föräldrarna mer fler tunga saker. Därför gäller det att skapa strategier för hur de ska prata om det som känns svårt.

Under veckan gör barnen och ungdomarna en berättelsebok där de skriver om sig själva, om sjukdomen de själva eller syskonet har och om vad de kan säga när andra ställer frågor. En övning som ofta används är ”cirkeln”, där de ska fylla i känslor och hur stor andel av en själv som består av glädje, ilska, oro och andra känslor.
– De här övningarna blir ofta en bra ingång till förtroliga samtal. De äldre syskonen använder ’känslokort’ och andra spel och övningar som får igång snacket. Det är vanligt att första varvet handlar om vardagliga saker, efter en stund kommer de in på det som handlar om syskonet med diagnos, säger Samuel Holgersson.
Samuel beskriver också positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättning.
– Många får en större respekt för andra människor. De lär sig tidigt att ta ansvar, känna empati och förståelse. Dessutom nämner de att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

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

Munhälsa och munmotorik

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

Det sade logoped Lisa Bengtsson och övertandläkare Anna Ödman, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskap 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 bland annat via Mun-H-Centers webbplats (***www.mun-h-center.se***), Facebook, YouTube och via MHC-appen. Kortfattad information om sällsynta sjukdomar och tand- och munvård, finns på ***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, och sedan går det att individuellt komplettera med andra fluorprodukter efter rekommendation av ansvarig tandläkare, exempelvis fluorsköljning. För de barn som inte kan spotta rekommenderas en skumgummitork, (Proxident muntork) som går att fukta i fluorlösning och badda tänderna med. De barn som inte tycker om tandkrämssmaker kan använda särskilda tandkrämer utan smak (Salutem). Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket (Zendium och Salutem) och tandkräm med extra hög fluorhalt.
Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och att borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar tandläkare Anna Ödman om att det är bra att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd. Då kommer personen bättre åt och det blir lättare att borsta. Yngre

barn och barn med nedsatt bålstabilitet kan ligga i en säng eller på golvet när den vuxne borstar barnets tänder.
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. Exempelvis bitstöd, som föräldrar kan använda vid tandborstningen av barnet. Tandvårdspersonalen hjälper gärna 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), samt erosioner (frätskador på tänderna).
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.
Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Att tänka på för barn med BMD:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen barnet ska sitta i. (Användbara bilder finns på *www.bildstod.se*, och på *www.kom-hit.se*)

Munhälsa hos barn med BMD
Mun-H-Center har genom Ågrenskas familjevistelse undersökt 16 barn och vuxna (pojkar och män) med BMD i åldrarna 3 – 61 år.
– Undersökningen av barnen med BMD under den här familjevistelsen visade att dessa barn medverkar väl vid undersökningen, har god oralmotorisk funktion, några har ätsvårigheter och några har otydligt tal, säger Lisa Bengtsson.

Munmotorik hos barn med BMD
En eventuell försvagning av den orala muskulaturen hos personer med BMD märks oftast senare i livet. Muskler i ansikte, munhåla och svalg kan påverkas men förmågan att äta och tala bibehålls länge. Om den orala muskulaturen och andningsmuskulaturen för-

svagas kan talet påverkas och bli svårare att förstå. Kognitiva svårigheter liksom ADHD och ASD kan ge sen tal-och språkutveckling, samt läs- och skrivsvårigheter.
Det lilla barnet kan beroende på muskelsvagheten ha svårigheter att suga, dricka, tugga, svälja och känna av maten i munnen. Även bettavvikelser påverkar förmågan att bita av och tugga maten effektivt.
– Därför är det bra med hjälpmedel som kan underlätta ätande och drickande och att anpassa matens konsistens efter barnets förmåga. Vid misstanke om att barnet kan svälja fel bör man göra en svälj-ningsutredning, säger logoped Lisa Bengtsson.
Att som förälder alltid vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser kan vara tufft. Föräldrarna kan be habiliteringen fungera som ”spindeln i nätet” och ta kontakt med tandläkare, logoped och/eller ett oralmotoriskt team. På många orter finns också nutritionsteam och/eller dysfagiteam som samlar olika kompetenser kring barnets mat och ätande.

Den som har en neuromuskulär sjukdom är välkommen att delta i Mun-H-Centers forskningsstudie ”Uppföljning av munhälsa och munfunktion vid neuromuskulär sjukdom”. Man får då träffa ett tandvårdsteam och logoped med vissa intervall för undersökning och rådgivning kring munhälsa och munmotorik. Välkomna att kontakta Mun-H-Center om ni vill delta i detta uppföljningsprogram.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i den nya skriften ”Uppleva med munnen”. Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida:
www.mun-h-center.se

Per idag

Per har mycket energi och det gör att han orkar mer än vad han egentligen borde. När han blir trött drar han sig undan med surfplattan. Familjen försöker leva i nuet. Men det är inte alltid så lätt. Huset de bor i har två våningar och Per har flytta ner till första våningen eftersom han inte orkar gå upp för trappan. I skolan är det likadant. Klassrummet ligger på övervåningen. Han kämpar upp till andra våningen trots att han egentligen inte orkar.
– Det var ett kort tag innan Per började i den skolan som de stora barnen fick flytta upp till övervåningen. Trappan är jobbig för Per. Rektorn och lärarna vet om det och funderar över om de ska kunna

flytta ner klassen igen, till bottenvåningen. Samtidigt ska de alla byta skola till hösten, säger Jenny.
– Per brukar säga att han önskar att trappan i skolan försvann, säger Jörgen.

Information från SMDF

Insamlingsstiftelsen för muskeldystrofi forskning (SMDF) bildades 1986 med ändamålet att stödja forskning och sprida kunskap om muskeldystrofier, som Duchennes- och Beckers muskeldystrofi, berättar Anna-Karin Kroksmark fysioterapeut och ledamot i SMDF:s styrelse.

Stiftelsen har under åren stöttat flera olika forsknings- och utvecklingsprojekt som syftat till bättre vård och omhändertagande för personer med muskeldystrofi. Stiftelsen var till exempel engagerade i införandet av hostmaskiner för patienter med muskeldystrofier, genom att köpa in ett antal hostmaskiner som placerades på flera av landets större lungkliniker. Stiftelsen har också ekonomiskt stöttat ett projekt där handortoser vid DMD utvärderats. Ett annat projekt som fått ekonomiskt stöd av SMDF är en studie om kognition vid DMD. Stiftelsen har också delat ut resebidrag till relevanta kurser och konferenser. Under det senaste året har SMDF utarbetat ett akutkort med information om sjukdomen som patienterna kan bära med sig.

Vartannat år anordnar SMDF ett symposium som vänder sig till patienter, anhöriga och personal som arbetar med dessa patientgrupper. Symposierna innehåller information som forskningsläget. Det senaste symposiet arrangerades i april 2016 i Göteborg och flera av föreläsningarna finns att se på SMDF:s hemsida.

Stiftelsens arbete stöttas av privata bidrag och sker helt utan arvoden. Insamlingar sker ofta i samband med olika idrottsevenemang.

SMDF har varit engagerade i införandet av ett nationellt kvalitetsregister för neuromuskulära sjukdomar - NMiS. Registret har skapats i syfte att underlätta samordning av insatser och forskning såväl nationellt som internationellt. Registrering utförs av ansvariga läkare. Deltagande i registret är frivilligt och sker först efter det att patient eller vårdnadshavare lämnat skriftligt samtycke.

– Det är därför viktigt att ni stöter på er läkare om ni inte har fått någon förfrågan om deltagande, säger Anna-Karin Kroksmark.

SMDF är aktiva på sociala medier och mer information om SMDF går att läsa på hemsidan: www.smdf.se

Information från Försäkringskassan

– Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning och bilstöd är några av de stöd som Försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning, säger Marianne Lundgren, som är personliga handläggare på Försäkringskassan i Göteborg.

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från det att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.
För att familjen 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 44 300 kr (2016).
Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2016 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 229 kr/ mån	110 750 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 922 kr/mån	83 063 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 615 kr/mån	55 375 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 307 kr/mån	27 688 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36, 53 eller 69 procent av prisbasbelopp-

et, 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 etcetera.

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 funktionsnsnedsättning 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 de beviljats annat samhällsstöd.

Ansökan
Den som skickar in en ansökan till Försäkringskassan ska bifoga ett utförligt medicinskt intyg av behandlande läkare. 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 barnet avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och till sist i Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör 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 överklaga beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev

där man på ett enkelt sätt förklarar missnöjet med beslutetet, säger Marianne Lundgren.
Mer info och blanketter för ansökan finns på
www.forsakringskassan.se

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. Det går att 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 går det att föra en dialog med sin handläggare, säger Marianne Lundgren.
Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

En enklare vardag
Försäkringskassan minskar krånglet för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

- **En kontaktperson hos Försäkringskassan**. De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med Försäkringskassan.
- **Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning**. Möjligheten att kunna få stöd från Försäkringskassan redan på sjukhuset eller habiliteringen finns på vissa ställen och det skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.
- **Förenklade och samordnade uppföljningar**. För att göra vardagen mera förutsägbar och tryggare för den som har en funktionsnedsättning ska Försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos Försäkringskassan.
- **Kortare väntetider på beslut.**
- **En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning.**
- **Enklare digital kontakt med Försäkringskassan.**

Samhällets övriga stöd

– Det finns en del stödinsatser i kommunen som kan vara aktuella för barn med BMD. Det säger Cecilia Stocks, socionom på Ågrenska, när hon redogör för olika typer av stöd som erbjuds i kommunen.

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

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer…

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

Avlösarservice i hemmet
Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och kunna uträtta ärenden utanför hemmet, säger Cecilia Stocks. 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. Meddela gärna Försäkringskassan vid nya beviljade insatser, säger Cecilia Stocks.

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 för att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Cecilia Stocks.
Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

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

SoL
De insatser som ges enligt LSS kan också ges enligt socialtjänstlagen, SoL. Man har alltid rätt att söka en insats till exempel en kontaktfamilj, kontaktperson eller lägerverksamhet. Besked om beslutet ges skriftligt. Stödet söks hos socialsekreterare, LSS-handläggare eller biståndshandläggare. Det går också att vända sig till kurator på habilitering eller sjukhuset för att få hjälp med olika stödinsatser.

Bostadsanpassning
Ansökan om bostadsanpassning görs genom kommunen. Åtgärderna ska vara nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenliga. Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig. Beslutet kan överklagas. Köper ni ny bostad kontakta då ansvarig. Mer information finns på: www.boverket.se

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 Cecilia Stocks.

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.

Anpassad studiegång
När andra stödåtgärder inte räcker till kan anpassad studiegång vara ett alternativ för eleven.
Vid en anpassad studiegång skapas ett schema som avviker från

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

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 på, till exempel genom ett muntligt prov eller en praktisk övning, säger Cecilia Stocks.

Särskolan
Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med utvecklingsstörning. Den är obligatorisk i nio år, precis som grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år. Särskolan indelas i grundsärskola och träningsskola. Innan eleven antas till särskolan görs en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.
– Att gå i särskola behöver inte innebära att eleven går i en annan skola. Det finns särskoleklasser i grundskolan. Enskilda individer kan också gå integrerade i en grundskoleklass, säger Cecilia Stocks.

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

Tips inför möten med skolan
– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, säger Cecilia Stocks.
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
Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00
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 Cecilia Stocks.
Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.
Cecilia Stocks tipsar särskilt om två hemsidor NFSD:s och Infoteket om funktionshinder, www.lul.se/infoteket.
– Där finns tips och kunskap att få för de som har barn med funktionsvariationer, säger hon.

Fonder
Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus går det att 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/Search.aspx. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

Tips på bra webbsidor:
www.agrenska.se – Ågrenska
www.agrenska.se/syskonkompetens
www.fk.se - Försäkringskassan
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
www.skolinspektionen.se
http://www.fasforeningen.nu/
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.mun-h-center.se – Mun-H-center
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser
www.lul.se/infoteket

Informationscentrum för 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 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.

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**

Beckers muskeldystrofi

En sammanfattning av dokumentation nr 523

Orsaken till Beckers muskeldystrofi (BMD) är en brist eller en nedsatt funktion av proteinet dystrofin. Bristen på dystrofin beror på skador eller mutationer i dystrofingenen, som finns på X-kromosomen. Nedsatt funktion av dystrofin leder till att muskelfibrerna lättare bryts ned och förmågan att återbilda muskelfibrer avtar. Muskelsvagheten börjar i benen och är symmetrisk i båda kroppshalvorna. Eftersom dystrofin också finns i skelettmuskulatur, hjärtmuskeln och i centrala nervsystemet, kan symtom från hjärta och nervsystem förekomma.

Nästan uteslutande pojkar får Beckers Muskeldystrofi. Varje år får mellan 3 och 5 pojkar diagnosen.

Behandlingen inriktas på att motverka och lindra symtom. Familjen behöver ha kontakt med olika specialister.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014

ÅGRENSKA

www.agrenska.se