

Dokumentation nr 546

# Duchennes muskeldystrofi, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2017



**ÅGRENSKA**

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

# DUCHENNES MUSKELDYSTROFI, FAMILJEVISTELSE

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Duchennes muskeldystrofi. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, [agrenska.se](http://agrenska.se).

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

**Christopher Lindberg**, docent, överläkare, klinisk genetik, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg.

**Thomas Sejersen**, professor, neuropediatrika mottagningen, Karolinska universitetssjukhuset, Stockholm.

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

**Karsten Kötz**, lungläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

**Marie-Louise Stridh**, specialfysioterapeut, Regionhabiliteringen, Göteborg.

**Johanna Weichbrodt**, specialarbetsterapeut, Regionhabiliteringen, Göteborg.

**Jonas Gillenstrand**, psykolog, Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

**Anette Ekelund**, dietist, Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

**Petra Palmgren Lindwall**, ordförande Insamlingsstiftelsen för Muskeldystrofiforskningen, SMDF.

### Medverkande från Mun-H-Center

**Anna Ödman**, övertandläkare

**Lotta Sjögren**, logoped

### Medverkande från Ågrenska

**Annica Harrysson**, verksamhetsansvarig

**AnnCatrin Röjvik**, verksamhetsansvarig, specialpedagog

**Niklas Björnström**, pedagog

**Cecilia Stocks**, socionom

**Linda Kjellgren Ödman**, pedagog

**Pia Vingros**, redaktör

## Här når du oss!

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

## Innehåll

Genetik vid Duchennes muskeldystrofi	5
Robin har Duchennes muskeldystrofi	8
Behandling	9
Robin får sin diagnos	12
Aktuellt forskningsläge	13
Lungsymtom och behandling	15
Fysioterapi och arbetsterapi	17
Robin har rullstol	21
Neuropsykologiska aspekter	22
Frågor till Jonas Gillenstrand	24
Robin får medicin	25
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	25
Robin byter skola	28
Syskonrollen	29
Robin har flera äldre syskon	31
Mat, näring och ätande	32
Robin är hungrig hela tiden	35
Munhälsa och munmotorik	35
Personlig assistans	37
Samhällets övriga stödresurser	39
Robin idag	44
Insamlingsstiftelsen, SMDF	44
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	45
Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	45

## Genetik vid Duchennes muskeldystrofi

– Duchennes muskeldystrofi är en sjukdom som medför en fortskridande försvagning av musklerna. Den orsakas av genetiska förändringar som leder till brist på proteinet dystrofin.

**Det säger Christopher Lindberg som är docent och överläkare på Neuromuskulärt Centrum och Klinisk Genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.**

Varje människa har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Arvsanlagen, generna, finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av DNA-spiraler som formar 46 kromosomer. Det är 22 kromosompar samt könskromosomerna XX för kvinnor och XY för män. Generna är ungefär 25 000 till antalet.

Alla människor bär på förändringar i sin arvs massa, men bara en liten andel av dem ger upphov till symtom. Förändringar kallas *mutationer*.

Eftersom ordningen av genernas byggstenar, de så kallade *nukleotiderna*, utgör mallar för olika proteiner kommer mutationer som ändrar på denna ordning att medföra olika konsekvenser när proteinerna bildas.

Duchennes muskeldystrofi, DMD, orsakas av genetiska förändringar i *dystrofin-genen*. Det är den största kända genen i det mänskliga genomet.

– Storleken på genen leder till en ovanligt hög andel nymutationer. Hos ungefär en tredjedel av pojkarna med DMD har sjukdomen uppstått till följd av en nymutation, vilket innebär att den inte ärvt från föräldrarna, säger Christopher Lindberg.

Mutationerna som orsakar DMD kan vara av olika typer. I 65 procent av fallen rör det sig om en *deletion*, det vill säga att det saknas en bit av det genetiska materialet. Hos 10 procent finns istället extra genetiskt material, en så kallad *duplikation*. I 25 procent av fallen är någon av baserna (nukleotiderna) utbytt, vilket kallas *stopp-* eller *punktmutation*. En stoppmutation innebär att dystrofin inte tillverkas.

– En av de nya medicinerna vid Duchennes, ”läser förbi” stoppet, så att dystrofin kan produceras.

## Ärftlighet

Duchennes muskeldystrofi ärvs genom ett så kallat *X-kromosombundet recessivt* nedärvningsmönster. Sådana sjukdomar förekommer som regel bara hos män. I två tredjedelar av fallen ärvs sjukdomen av modern, som själv är frisk men har ett förändrat arvsanlag. Hon kan då själv ha lindriga symtom, exempelvis en lätt svaghet i vissa muskler och ökad risk för påverkan på hjärtmuskeln. Enstaka kvinnor som är anlagsbärare har kardiomyopati och behöver regelbundet följas upp av hjärtläkare. Söner till anlagsbärande kvinnor löper femtio procents sannolikhet att få sjukdomen. Döttrar har samma sannolikhet (femtio procent) att bli anlagsbärare av mutationen i dystrofinogenen (men blir alltså själva inte sjuka).

Hos en tredjedel av personerna med Duchennes muskeldystrofi har sjukdomen uppstått genom en spontan förändring i generna, en *nymutation*. Föräldrar till ett barn med nymutation har inte mutationen i sina blodceller, och löper låg risk att på nytt få ett barn med sjukdomen.

– I 15 till 20 procent av dessa fall kan modern ha fler celler med mutation bara i äggstockarna, så kallad *gonadal mosaicism*, vilket ger en ökad upprepningsrisk. De som fått ett barn med Duchennes muskeldystrofi bör därför erbjudas fosterdiagnostik vid nästa graviditet, säger Christopher Lindberg.

En man med en X-kromosombunden recessivt ärftlig sjukdom kan inte överföra den till sina söner, men alla döttrar blir bärare av den förändrade genen.

## Genetisk vägledning

Den genetiska analysen kan ske genom screening, där hela genen analyseras eller genom en riktad analys, om det finns en känd mutation. Det finns flera fördelar med att fastställa den genetiska orsaken till en sjukdom. En är att känna till prognosen, även om den skiljer sig från fall till fall.

– Ofta har det förekommit stor frustration innan ett barn får en diagnos som förklarar symtom som uppstått. En del av alla frågor familjen haft får svar i och med att diagnosen ställs.

När man känner till prognosen blir det lättare att utforma ett uppföljningsprogram, och många upplever det positivt att tillhöra en patientgrupp där man kan få råd och stöd av andra i samma situation. Att känna till den genetiska bakgrunden till sjukdomen blir också viktigt för att familjen ska kunna få genetisk vägledning.

– Genetisk vägledning handlar bland annat om att avgöra vem eller vilka i släkten som kan vara anlagsbärare av den sjukdomsbärande genen. Dessa personer kan sedan få information om risken att deras barn får sjukdomen, samt information om hur vad som kan göras för att få ett barn som inte har sjukdomen. Detta kan göras med fosterdiagnostik eller PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik.

*Fosterdiagnostik* innebär att ett blivande föräldrapar kan få reda på om fostret bär på den förändrade genen eller inte. Detta sker genom ett moderkaksprov i vecka 11 eller 12, eller ett fostervattenprov i vecka 12-16. Det förutsätter att den genetiska förändringen är känd, alltså att man vet vilken gen som bär på förändringen som förekommer inom familjen.

*Preimplantatorisk genetisk diagnostik, PGD*, kräver också att den genetiska förändringen är känd. Hur förutsättningarna ser ut går att ta reda på genom prov på det blivande föräldraparet och på den släkting som har DMD.

Metoden innebär att det gör en IVF, provrörsbefruktning, och sedan analyseras embryonas DNA när de befinner sig i åttacells-stadiet. Därefter återinförs ett icke anlagsbärande embryo till kvinnans livmoder. IVF utförs vid ett par av landets universitetssjukhus. Fördelen med metoden är att embryot som återinförs till 99 procent säkerhet inte bär på den sjukdomsorsakande genen. Nackdelen är att det är en tidskrävande metod. Från att en remiss skrivs tills att processen kan sätta igång tar det ofta uppemot ett år, säger Christopher Lindberg.

Endast omkring en femtedel av insättningarna leder till ett barn.

– Kvinnan måste vara under 40 år eftersom fertiliteten därefter minskar. Varje par får tre försök med hormonstimulering, och kan få hjälp för att få maximalt två gemensamma friska barn på detta vis.

## Frågor till Christopher Lindberg

***Hur många av de kvinnliga anlagsbärarna har muskelpåverkan?***

– Ungefär 20 procent.

***Vår son har diagnosen Beckers muskeldystrofi. Kan det utvecklas till Duchennes muskeldystrofi?***

– Det finns ingen knivskarp gräns mellan de båda sjukdomarna, men nej Beckers kan inte övergå till Duchennes muskeldystrofi.

## Robin har Duchennes muskeldystrofi

**Robin, 16 år kom till Ågrenska med mamma Lena, pappa Lars och storasyster Johanna 17 år. I familjen finns även äldre syskon.**

Lena hade en normal graviditet när hon väntade Robin. När han var född upplevde hon att han var ovanligt lugn.

– Han var väldigt ’snäll’ och tålmodig, varken skrek eller rörde på sig särskilt mycket, säger Lena.

– Han gjorde inget väsen av sig, bekräftar Lars.

Lena kände snart på sig att något inte stämde, då Robins hela utveckling var sen. Hon misstänkte först autism, eftersom Robin verkade så frånvarande. När föräldrarna tog upp sin oro över sonen, tyckte BVC-sköterskan inte det var tillräckliga skäl att nämna dem för läkaren.

– Robin var visserligen sen med att lära sig gå, men han förstod tidigt tekniska saker och gillade sina småbilar och att ha ordning på dem, säger Lars.

– När jag dammsög kröp han direkt fram till kontakten och drog ut den. Trots att han var så liten listade han ut hur det fungerade. Till slut fick vi köpa en egen dammsugare till honom, säger Lena.

När Robin var ett och ett halvt år tyckte föräldrarna att det var dags för en utredning av sonen. Efter kontakt med BVC-läkaren fick de en remiss till neurologen. Dit kom de när Robin var 22 månader.

Robin undersöktes, men resultaten gav inga svar. När läkaren berättade om resultatet per telefon, såg Lena samtidigt hur Robin försökte resa sig till stående genom att ta händerna på benen.

”Han ställer sig upp som en farbror”, berättade Lena för läkaren. Då blev läkaren tyst. Familjen fick åka in till ett större sjukhus och ta nya blodprov och åka till ett större sjukhus för ett muskelprov, en biopsi.

– Ingen ville säga vad de misstänkte att Robin hade. Så jag frågade till slut narkossköterskan när de skulle göra biopsin: Vad hette det ni letar efter? ’Duchenne’, sa hon, berättar Lena.

Varken hon eller Lars visste vad det var.

– Jag tycker inte om att de undvek att svara oss till en början. Jag vill veta. Säg som det är direkt istället. Jag kommer inte att ramla, säger Lena.



## Behandling

– **DMD leder till en symmetrisk svaghet i musklerna. Men det är inte bara en muskelsjukdom, utan en sjukdom som kan ge symtom i många delar av kroppen.**

**Det säger Thomas Sejersen, professor på neuropediatrika mottagningen vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm.**

Barn kan drabbas av flera olika typer av muskeldystrofier, däribland Duchennes (DMD), och den lindrigare formen Beckers muskeldystrofi.

Duchennes muskeldystrofi kännetecknas av en ökad tendens till nedbrytning av muskelfibrer, vilket beror på brist på proteinet dystrofin. Nedbrytningen leder till en symmetrisk svaghet med bindvävsomvandling och fettinlagring i musklerna.

– Kroppen har muskelstamceller som ligger beredda att skapa nya muskelfibrer vid behov. Detta fungerar till en början, men med tiden blir den nedbrytande effekten starkare än den återuppbyggande, vilket gör att muskelsvagheten hos personen ökar, säger Thomas Sejersen.

### Symtom

Muskelsvagheten är huvudsymtom vid DMD. Men sjukdomen kan ge symtom i flera delar av kroppen.

– Skelettmuskulaturen bär den största symtombördan, men hos många med sjukdomen finns till exempel även problemställningar inom det centrala nervsystemet, vilket påverkar kognition och beteende, säger Thomas Sejersen.

Både skelettmuskulatur, hjärtmuskulatur och glatt muskulatur (som till exempel finns i tarmarna) innehåller dystrofin och påverkas därför vid DMD.

Lindriga rytmrubbningar på hjärtat är vanliga, men orsakar sällan problem. Hjärtat bör undersökas med ultraljud vid diagnos och vid sex års ålder. Därefter kan det undersökas vartannat år.

– Om barnet har symtom ska uppföljning göras var sjätte månad. Om hjärtmuskeln är påverkad, kan betablockerare sättas in. En fransk studie visar på en bättre överlevnad för barn som fått betablockerare vid åtta till tio års ålder i förebyggande syfte.

Problem med mage och tarm kan förekomma. Musklerna i tarmväggen som ska se till att maten förs vidare genom tarmsystemet försvagas med tiden vilket försämrar funktionen.

– Även blåsans funktion kan påverkas. Det är inte ovanligt att personer med DMD får problem med läckage.

Lederna hos personer som inte har en fullgod rörlighet riskerar att bli stela.

– Det är viktigt att göra vad som går för att minska risken för att ledrörligheten inskränks. Därför är det bra att ha kontakt med en fysioterapeut.

Skelettets mineralisering, då det lagrar in kalk som bygger upp skelettets styrka, påverkas också vid DMD. Mineraliseringen kräver att skelettet belastas, och den minskade rörelseförmåga som sjukdomen på sikt leder till medför att mineraliseringen försämras.

Den kognitiva förmågan hos pojkar med DMD som grupp är något sänkt jämfört med befolkningen i stort.

– Det är viktigt att undersöka pojkarnas kognitiva förmåga inför skolstart, så att de kan få det stöd de behöver, och rätt skolform, säger Thomas Sejersen.

### **Symtom**

De första symtomen vid DMD uppträder ofta i tre- till femårsåldern. Vanliga tecken på sjukdomen är avvikande muskelfunktion hos en pojke, såsom exempelvis något försenad gångförmåga, tågång, att pojken lätt ramlar, har svårigheter att springa och hoppa eller att gå i trappor.

– Hos lite äldre barn kan man också se symtom vid Gowers manöver, vilket innebär att barnet har svårt att ställa sig upp från liggande läge.

När ett barn uppvisat motoriska svårigheter som föranlett misstanke om muskelsjukdom mäter man ofta nivån av kreatinkinase i blodet (s-CK). En hög sådan serumnivå kan vara ett tecken på Duchennes muskeldystrofi.

– Nästa steg blir att genomföra genetiska tester för att kunna bekräfta diagnosen DMD, och för att kunna ge upplysningar om den specifika mutationen, säger Thomas Sejersen.

### **Symtomen fortskrider med åldern**

Vilken ålder diagnosen ställs i varierar mellan olika länder. I Sverige diagnostiseras de flesta runt fyra års ålder.

– Det naturliga förloppet vid DMD *utan* behandling är att pojkarna förlorar sin gångförmåga runt tioårsåldern. Men tack vare kortisonbehandling kan tiden pojkarna går förlängas.

I takt med att gångförmågan förloras försämras även andningsmuskulaturen. Ortopediska symtom, som exempelvis skolios (sned rygg) förekommer också.

### **Vårdprogram – rekommenderade insatser vid DMD**

Ett internationellt vårdprogram för DMD har tagits fram.

Vårdinsatserna är indelade i olika faser, från tiden innan symtom uppstår tills symtomen blivit allvarliga. Generellt handlar det om en förutseende planering för framtida händelser.

I den tidiga fasen är diagnostiken en viktig del, med insatser som utredning och genetisk vägledning. Här handlar det också om att se till att personen följer sitt vaccinationsprogram.

– Se till att barnet har fått vaccination mot vattkoppor innan behandlingen med kortison sätts in.

Senare faser kräver bland annat medicinsk uppföljning av funktioner som styrka och ledrörlighet var sjätte månad, samt bedömning av när det är dags att sätta in kortisonbehandling.

– Jag tycker att man i många fall ska överväga tidigare insättning av kortison än vad som görs idag, säger Thomas Sejersen.

### **Kortisonbehandling**

De två olika kortisonpreparaten som används vid DMD, Deflazacort och Prednisolon, är båda lika effektiva.

– Den stora skillnaden mellan preparaten är att det förefaller vara något mindre risk för viktuppgång vid Deflazacort.

Viktuppgång är den vanligaste biverkningen vid kortisonbehandling. Andra biverkningar rör förändrat humör och beteende.

Det kan vara svårt att veta vilka symtom som beror på medicinen och vilka som kan ha andra orsaker. Det är viktigt att anpassa både preparat och dos för att nå önskad effekt, för varje individ.

– Trots biverkningarna överväger de positiva effekterna av kortison.

För att bibehålla en god skeletthälsa rekommenderas tillskott av D-vitamin.

Summering av viktiga behandlingsinsatser för personer med DMD:

- Kortisonbehandling doserad efter individen.

- Kontakt med fysioterapeut för att undvika kontrakturer och skolios. Användning av ortoser och/eller korsett. Ibland behövs också kirurgiska ingrepp.
- Insatser för att motverka hjärt- och lungkomplikationer, såsom exempelvis vaccinationer, antibiotikabehandling, CPAP/ventilator, ACE-hämmare, digitalis och diuretika.
- Psykologiskt stöd.
- Stöd i skolundervisningen baserat på resultaten av en kognitiv utredning.

## Frågor till Thomas Sejersen:

### ***Vet man varför kortison hjälper vid Duchennes muskeldystrofi?***

– Det allra viktigaste är att kortisonen dämpar inflammationen. Idag vet vi att inflammationsceller gör mer skada än vad vi tidigare har trott. Än finns bara små studier, där kortisonets verkningsmekanismer kartläggs.

### ***Hur ska vi få vårdgivarna kring vårt barn att samverka?***

– Be habiliteringsläkaren eller barnneurologen om hjälp ifall samverkan inte fungerar.

### ***Vårt barn lider av smärta ibland. Vad kan det bero på och vad kan vi göra?***

– Det är svårt att svara på. Det viktigaste är att fånga in orsaken till smärtan. Vid Duchennes muskeldystrofi är det lätt att få frakturer. Smärta kan också uppstå på grund av dålig sittställning eller förstoppning. Man kan även få magsår av kortison till exempel. Ta gärna hjälp av en barnneurolog för att få en förklaring till smärtan.

## Robin får sin diagnos

Robin fick sin diagnos, Duchennes muskeldystrofi, när han var två år och två månader. Läkaren berättade att nio av tio pojkar blivit mellan 16 och 20 år, men att förutsättningarna för ett längre liv har ökat, eftersom man förstått att omvårdnad och förebyggande behandling var väldigt viktig. Medicinen är kortison.

Läkaren sa också till dem att pojkarna mår bättre om föräldrarna kan försöka acceptera att läget är som det är.

– Kanske beror det på att man slutar tycka synd om sig själv och sin son. Men innan man kommer dit är det mycket tungt. Vi har inte letat efter nya forskningsresultat, utan levt efter idén att vi accepterar läget och litat på att läkarna kan och gör sitt bästa, säger Lena.

De har lagt sin energi på att försöka ligga steget före och se till att Robin fått de skenor, rullstol och stolar han behövt.

– Jag kan inte göra något för att förändra det faktum att han har denna sjukdom, men jag kan underlätta livet med den så gott jag kan...

## Aktuellt forskningsläge

**En rad nya läkemedel är på gång för behandling vid Duchennes muskeldystrofi. Potentiellt kan hälften av pojkarna med DMD behandlas med de nya medicinerna. Det säger Már Tulinius, professor vid avdelningen för pediatrik på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

De nya läkemedlen syftar till att justera för de genetiska felen, mutationerna vid DMD, för att stimulera kroppens produktion av dystrofin. Det är känt att muskler som saknar dystrofin är känsligare för skador.

– Att återskapa dystrofinproduktionen borde förhindra fortsatt skada av muskelfibrerna, men det är viktigt att behandlingen sätts in i tid innan för mycket av muskelmassan gått förlorad, säger Már Tulinius.

När diagnos ställs vid DMD analyseras personens dystrofingen och mutationer i detalj. Det resulterar i en karta över genens olika delar där exonerna är de mest intressanta. Exonerna utgör koden för ett protein, i detta fall dystrofin. Dystrofingen, som är ovanligt stor, består av 79 exon, numrerade från 1–79. Varje exon länkar på ett intrikat sätt till nästa.

Även om två personer har samma sjukdom ser gen genetiska bilden olika ut. Vid DMD kan delar i receptet vara borta (deletion=exoner saknas), vilket är den vanligaste formen. Det kan vara för många (duplikation=flera exoner av samma nummer) eller bestå av stopp- eller punktmutationer.

Läkemedlen som nu provas syftar till att länka förbi de förlorade eller skadade exonerna för att kroppen ska kunna producera dystrofin.

– Med sex olika exonskipningprodukter skulle vi kunna hindra 41 procent av fallen med Duchennes muskeldystrofi, säger Már Tulinius.

Redan idag kan potentiellt hälften av alla med Duchennes muskeldystrofi behandlas med de mediciner som har genomgått klinisk prövning. Ett av dessa läkemedel är Eteplirsen. Det är

godkänt av Amerikanska Läkemedelsverket (FDA) i USA. Ansökan är inskickad till Europeiska Läkemedelsverket.

– Det är ett dyrt läkemedel, men samtidigt är det inte många pojkar i Sverige som skulle bli aktuella för behandling. Det betyder att det på nationell nivå skulle bli en liten kostnad.

Ett annat nytt läkemedel är Translarna. Det blev godkänt i EU 2014 och förnyades för gående pojkar äldre än fem år två år senare, i juni 2016. Studier visar att patienter som fick Translarna stabiliserades på 40 veckor, jämfört med placebo (icke verksamt preparat). I testet ska pojkarna gå så långt som möjligt under sex minuter. De som fick Translarna gick längre än de som fick placebo. Lungfunktionen förbättrades också.

Men trots att det finns verksamma läkemedel är det inte självklart att pojkar med Duchennes muskeldystrofi kan få dem. Att medicinerna är verksamma och godkända är en sak. En annan sida av saken är kostnaden. Eftersom de riktar sig till en liten grupp patienter är de dyra att ta fram. Läkemedelsbolagens pris blir högt.

Under hösten 2017 kom en ny rekommendation från svenska NT-rådet (Rådet för nya terapier) till de svenska landstingen, att pojkar som förlorat gångförmågan inte får fortsätta med Translarna.

Kostnaden anses av experterna för hög i förhållande till nyttan.

– Men effekten kan vara kvar när det gäller andra funktioner i kroppen, som hjärta och andning, säger Már Tulinius.

Läs mer om aktuella studier på [clinicaltrials.gov](http://clinicaltrials.gov)

## Frågor till Már Tulinius

### ***Hur kan man öka halten dystrofin?***

– De läkemedel som tas fram nu "lurar" arvsmassan att tillverka dystrofin.

### ***Kan man kombinera kortisonbehandling med de nya medicinerna vid "exon skipping"?***

– Ja i de studier som pågår är användning av kortison ett kriterium för att ingå i studierna. Patienterna använder alltså kortison och det nya preparatet.

## Lungsymtom och behandling

– **Förbättrad lungvård är en viktig faktor för längre livslängd vid Duchennes muskeldystrofi.**

**Det säger Karsten Kötz som är överläkare på Allergi-CF-Lung-TB-centrum vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Muskelsvagheten vid Duchennes muskeldystrofi påverkar lungor och luftvägar på flera sätt. Från början är lungorna friska, men med tiden minskar muskelstyrkan och därmed förmågan att hosta med kraft. Det leder till ökad mängd slem i luftvägarna, vilket blir en grogrund för bakterier och leder till risk för infektioner. En svag hostkraft gör att man kan bli väldigt sjuk även av enklare infektioner.

– Hostfunktionen är mycket viktig eftersom den har en rengörande funktion, säger Karsten Kötz.

Ett annat problem för pojkar med DMD är att gasutbytet, som är lungornas viktigaste funktion, kan påverkas. En person med svaga andningsmuskler riskerar nedsatt andningskapacitet och andningssvikt.

– Det kan leda till att personen blir trött, får koncentrations-svårigheter, huvudvärk, orolig sömn och mardrömmar.

Muskelsvagheten påverkar också svalgfunktion och den övre magmunnen. Detta ökar risken att personen sväljer fel eller att maten åker tillbaka upp från magsäcken och hamnar i luftvägarna, så kallad reflux. Även detta kan leda till ökad slemmängd.

### **Metoder för andning och hostning**

För att öka barnets förmåga att hosta upp slem kan man använda olika metoder för andnings- och hostträning. Vilken metod som är bäst avgörs av barnets ålder och fysiska förutsättningar. Barnet kan till exempel gunga på en pilatesboll för att dra djupa andetag, eller lära sig att ”huffa”. Det är en enklare metod för att hosta upp slem, den kräver mindre muskelstyrka än vanlig hostning.

– Att andas genom en PEP-mask, där barnet andas mot ett motstånd, kan också vara effektivt. Studier visar att syrekonzentrationen ökar i blodet hos muskelsvaga barn efter användning av en sådan mask, säger Karsten Kötz.

Motståndet går att justera genom olika filter i PEP-masken.

”Rubens blåsa” är ett annat vanligt hjälpmedel.

– Man har sett att regelbunden användning har minskat risken för försämrad lungfunktion hos personer med Duchennes muskeldystrofi, säger Karsten Kötz.

Ytterligare ett exempel på andningshjälpmedel är en CPAP-maskin som ger ett jämnt luftmottryck, vilket öppnar och spänner ut luftvägarna.

### **När man inte själv kan hosta**

Principen vid hosta är att man drar in mycket luft, vilken man sedan trycker ut med kraft. Detta sker automatiskt hos de flesta. En hostmaskin hjälper personer som har svårt att hosta att skapa en hosteffekt genom att snabbt suga ut luften som personen andats in.

– Vi har sett att användning av hosthjälpmedel är slemmobiliserande, minskar risken för att personen ska behöva läggas in på sjukhus och för att man ska behöva sätta in en trakealkanyl, alltså en kanyl i svalget, säger Karsten Kötz.

### **Förebygga luftvägsinfektioner**

Personer med DMD kan bli mer sjuka än andra av enklare infektioner. Följande insatser kan minska risken för det:

- Fysioterapi (inhalation/slemmobilisering).
- Rensugning av munhåla/svalg.
- Syrgas.
- Frikostig förskrivning av antibiotika.
- Användning av så kallad hostmaskin.

### **Tidigt ventilationsstöd**

Studier av andningsstödens effekt hos personer med DMD visar att man med andningsstöd lyckats upprätthålla patientens förmåga och bromsa försämringen av lungfunktionen.

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

Förebyggande åtgärder för att minska risken för luftvägsinfektioner kan innefatta vaccination mot kikhosta, pneumokocker och influensa.

Vid tecken på lunginflammation ska behandling med antibiotika påbörjas så snart som möjligt. Lungfunktionsundersökning bör göras



direkt om det finns symtom på att lungfunktionen är nedsatt, men hellre tidigare. Om lungfunktionen är påverkad kan en hemventilator med mask nattetid vara till stor hjälp.

### **Stöd på natten**

Andningssvikt kan ha flera orsaker. För att behandla den som framförallt beror på bristande pumpkraft orsakad av muskelsvagheten i andningsmusklerna, kan andningsstöd ges nattetid. En metod är BiPAP, som ger ett positivt tryck via en mask. Det går också att ge kontinuerlig dag- och nattventilation.  
 – Effekten av nattligt andningsstöd förbättrar livskvaliteten. Sömnkvaliteten förbättras och personen blir utvilad och känner sig ofta piggare på dagarna, säger Karsten Kötz.

### **Uppföljning av lungfunktionen**

Lungfunktionen bör kontrolleras regelbundet hos personer med Duchennes muskeldystrofi. Det nordiska vårdprogrammet för sjukdomen rekommenderar att en mätning av lungfunktionen (spirometri) görs årligen.

## **Fysioterapi och arbetsterapi**

– **Målet för oss är att ligga steget före.**

**Specialistfysioterapeut Marie-Louise Stridh och specialarbetsterapeut Johanna Weichbrodt arbetar i det neuromuskulära teamet på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Neuromuskulära teamet på Regionhabiliteringen består av läkare, fysioterapeut, arbetsterapeut, dietist och habiliteringsassistent. Teamet fungerar som en resurs för de lokala habiliteringarna och följer regelbundet upp barn med neuromuskulära sjukdomar.

Systematiska undersökningar görs för att kunna ge diagnostisk vägledning, för att följa sjukdomens förlopp, tajma de olika insatserna på bästa sätt och för att kunna utvärdera effekten av en behandling.

För att kunna ligga steget före i sjukdomsförloppet behöver man mäta ledrörlighet och muskelstyrka noggrant.

– Ibland vill vi sätta in en åtgärd, som stretching eller ortosbehandling, innan personen själv hunnit märka en begränsning av rörligheten. Detta för att barnet ska kunna behålla sin rörlighet så länge som möjligt. En svag muskel behöver optimala förutsättningar, säger Johanna Weichbrodt.

### **Hushålla med muskelstyrkan**

I vardagen är det viktigt att vara lyhörd för barnets behov, men också att ställa rätt nivå av krav.

– Ibland kan omgivningen behöva hjälpa pojkar med DMD att hushålla med sin muskelstyrka, men även uppmuntra till aktivitet och rörelse på deras nivå.

Det kan vara tufft att behöva mer och mer hjälp av andra samtidigt som kompisarna blir mer självständiga. Det är därför viktigt att hjälpa pojkarna att uppleva självständighet och delaktighet.

– Ett exempel kan vara att välja kläder som de så länge som möjligt kan klä på sig själva, kanske med extra stor halsringning och/eller töjbart tyg. När man behöver hjälp är det skönt att veta *hur* man vill bli hjälpt och kunna instruera andra, som föräldrar och assistenter. Självständighet handlar inte bara om att 'göra själv' utan lika mycket om att känna att man är den som styr hur saker ska bli gjorda, i vilken ordning man vill klä på sig, var leksaker ska placeras och så vidare, säger Johanna Weichbrodt.

### **Anpassningar hjälper i vardagen**

Att anpassa omgivningen i de miljöer barnet vistas i blir viktigt när sjukdomen fortskrider. I badrummet kan höj- och sänkbart handfat, sensorstyrd kran och tvålpump underlätta för att en person ska kunna tvätta sig på egen hand. Vid matsituationen finns många hjälpmedel för personer med svaga muskler. Lätta, greppvänliga glas eller muggar, sugrör och lätta bestick är några exempel.

– Det är också bra att tänka på att placera föremål nära och i lagom höjd. Dörröppnare, omgivningskontroll till lampor, tv och annat är ytterligare teknik som underlättar självständighet i hemmet, säger Johanna Weichbrodt.

Kommunen beslutar om bidrag för anpassning av bostaden. Det kan till exempel handla om att ta bort trösklar i huset, bygga om kök och badrum eller att bygga hiss, ramp och/eller elektriska dörröppnare med låsfunktion. (*Läs mer om bostadsanpassning på [bostadscenter.se](http://bostadscenter.se)*)

### **Tekniska hjälpmedel för att läsa och skriva**

– Det är viktigt att vara proaktiv och inte vänta med ett hjälpmedel tills det verkligen behövs. Att få träna skrivhastigheten på tangentbord via dator eller läsplatta är lika viktigt som att träna att skriva för hand, och bör göras tidigt, säger Johanna Weichbrodt.

Det går att dela tangentbordet på en läsplatta i en vänster- och högerdel så att händerna kan ligga kvar på bordet medan man skriver. Det kan hjälpa personer med svaga muskler att orka skriva längre stunder.

Dataresurscenter finns på flera platser i landet och kan hjälpa till i arbetet med att hitta rätt hjälpmedel.

### **Musklerna korta och strama**

Hos pojkar med DMD lagras fett och bindväv in i musklerna vilket gör dem stumma och strama. Minskad rörelse leder till ytterligare stramhet, och ledfelställningar (kontrakturer) ger sämre möjlighet att använda muskelfunktionen effektivt.

För att motverka stramhet och kontrakturer i musklerna är det bra att ta ut rörelserna i ytterläge, att både böja och sträcka lederna. Stretching och ortosanvändning är andra viktiga metoder för att bibehålla rörligheten.

### **Händerna påverkas**

Ofta blir pojkarna strama i de muskler som böjer upp handleden. Därför behövs stretching och/eller ortosanvändning för att hjälpa dessa muskler att behålla rörligheten.

Om pojkarnas ledrörlighet i handleden minskar trots stretching kan ortosbehandling bli aktuell.

– Vi brukar rekommendera att barnen använder en ortos varannan natt på vänster hand och varannan natt på höger hand.

### **Att förebygga skolios**

För att minska risken att utveckla *skolios*, asymmetri i ryggen, analyserar fysioterapeuten och arbetsterapeuten hur barnet sitter på dagen, men frågar även om hur det ligger på natten.

– Symmetri är ledordet när det gäller ryggen. Om barnet alltid hänger på ena armstödet eller alltid ligger på samma sida på natten ökar risken att ryggen blir sned, säger arbetsterapeut Johanna Weichbrodt.

I vårdprogrammet får barnen göra en sittanalys. Då tittar man bland annat på huvud- och nackposition, ryggens och bäckenets ställning och om axlarnas och lårens position är symmetriska.

– En ledfelställning på ett ställe fortplantar sig lätt och leder till felställningar på fler ställen om barnet sitter snett.

Barnen kan ibland ha ett ojämnt sittryck, vilket innebär att de tenderar att tippa åt ena hållet och då tvingas stötta sig på ena armstödet.

– Var uppmärksam på om barnet har en 'passiv hand'. Barnet kan

behöva mer stöd i sitt sittande, dels för att få optimal tillgång till båda sina händer i tvåhandsaktiviteter, dels för att förebygga skoliosutveckling, säger Johanna Weichbrodt.

### **Viktigt att stå rätt**

För personer som inte går eller står självständigt längre rekommenderas *ståträning*.

– Ståträningen är bra för att sträcka ut höft- och knäleder och har även en positiv inverkan på ryggen. Ståträning kan minska risken för skoliosutveckling om ståendet är symmetriskt och ger en bra position av ryggkotpelaren. Det är också viktigt med stående för att få belastning av skelettet, öka möjligheten till djupa andetag samt kan påverka mage och tarm positivt, säger Marie-Louise Stridh.

För att ståträningen ska få bäst effekt är det bra att stå minst två timmar om dagen, vilket kan delas upp i flera pass.

### **Att tänka på vid anpassning av rullstolen/arbetsstolen**

Pojkarna med DMD ska ha en stol som är så optimal för dem som möjligt. Armstöden ska placeras nära kroppen och stödja hela underarmen. Bålstöden, som hjälper barnet till ett symmetriskt sittande, ska vara tunna för att inte vara i vägen för armarna.

Ryggstödet ska sluta i axelhöjd och kompletteras med ett nackstöd.

– Om ryggstödet går för högt upp puttar det fram huvudet vilket ger en position för nacken som inte är ergonomisk, säger Johanna Weichbrodt.

### **Viktigt att motivera till intressen**

Det är viktigt att uppmuntra till träning och fritidsintressen.

*Bassängträning* är bra både för rörelseförmåga och kondition. Vattnet ger avlastning och samtidigt motstånd, vilket gör det till en optimal träningsmiljö för personer med DMD.

– Glädjen i att ha ett aktivt fritidsintresse är betydelsefull. Att ha ett idrottsintresse där du hejar på ett lag, eller ett musikintresse ger lika mycket social gemenskap som att själv vara deltagare. Man hänger med i snacket på skolgården, åker på match eller konserter med kompisar. Här har föräldrar och närstående en viktig uppgift i att motivera till intressen och skapa förutsättningar för gemenskap, säger Johanna Weichbrodt.

Det finns också många idrotter och aktiviteter som går fint att delta i även om man är muskelsvag.

– Skytte, elhockey, bowling med så kallad *Gotlandsränna* och

radiostyrda bilar eller flygplan är några exempel. Fråga er habilitering om vad som finns på er ort.

## Robin har rullstol

Robin lärde sig gå när han var 21 månader. Men när han var på besök hos sin äldre syster som trettonåring ramlade han på golvet och fick åka till akuten. En slätröntgen visade inte på något benbrott, utan Robin blev hemskickad utan åtgärd. Men när han inte kunde stödja på benet vände de sig till hans vanliga doktor.

– Han blev arg över att Robin blev hemskickad utan en magnetröntgen. Man får aldrig skicka hem en person med Duchennes muskeldystrofi, innan man är helt säker på att han är frisk, sa hon, berättar Lena.

Magnettröntgen visade att lårbenshalsen var av.

Robin behövde opereras. Inför operationen fick Lena påpeka att patienter med DMD är extra känsliga.

– Fel narkospreparat är livsfarligt vid Duchennes, säger Lars.

Operationen gick bra och på kvällen kunde Robin stå upp. Snart gick han i sjukhuskorridoren.

Robin har ramlat flera gånger. Senaste gången han föll var för ett och ett halvt år sedan när Robin skulle gå in i bilen efter en utflykt.

Magnettröntgen visade att benet var av igen.

Trots föräldrarnas påpekanden blev Robin gipsad.

– Vi hade med akutpappret, som SMDF tagit fram. Där stod det tydligt: Gipsa inte patienten med Duchennes muskeldystrofi, utan skruva ihop benet för att undvika att musklerna försvagas, säger Lena.

Att han fick gips istället för att skruvas ihop, innebar ett stort bakslag. Efter veckorna med gips var benet så försvagat att han inte kunde stödja på det.

Efter de tre benbrotten använder Robin sin rullstol, mest hela tiden.

– Man blir så arg över att personalen på akutvården är så dåligt insatta i Duchennes muskeldystrofi och att de inte bryr sig om informationen på akutpappret. Det känns svårt att behöva slåss när man själv är i så stressat läge, säger Lena.

## Neuropsykologiska aspekter

– **Bristen på dystrofin hos pojkar med DMD påverkar också hjärnans funktioner och utveckling. Det är viktigt att förstå hur den påverkan kan se ut för att kunna erbjuda pojkarna rätt stöd.**

**Det säger Jonas Gillenstrand som är psykolog på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Dystrofin finns i hela hjärnan, med högst koncentration i hippocampus och cerebellum (lillhjärnan). Lillhjärnan styr till exempel motorisk koordination och tar emot information från andra delar av hjärnan. Det finns stöd för att den har en liknande roll också när det gäller mentala funktioner.

– En hypotes är därför att dystrofinbristen också kan påverka förmågan att utföra komplexa mentala uppgifter, som kräver stor koncentration. Det kan till exempel handla om exekutiva förmågor som att reglera sitt beteende eller planera hur man ska utföra en uppgift, säger Jonas Gillenstrand.

### **Generella svårigheter**

För att mäta generell begåvning används mått på intelligenskvot, IQ. Medelvärdet för gruppen personer med Duchennes muskeldystrofi ligger något lägre än medelvärdet hos befolkningen i stort.

– Det betyder inte att alla har en lägre begåvning. Personer med DMD kan ha hög begåvningsnivå även jämfört med personer utan DMD. Men på gruppnivå ser vi dessa tendenser, säger Jonas Gillenstrand.

Värdet (IQ) är en sammanslagning av två typer av begåvning: verbal och icke verbal intelligens. Icke verbal intelligens kallas ibland ”flytande intelligens” och beskrivs som den intuitiva förståelsen. Den är bland annat viktig vid nyinläring. Den verbala intelligensen berör istället hur man genom inlärt språk kan begripa och hantera världen.

– Ett väldigt intressant forskningsresultat är att den verbala intelligensen, det vill säga förmågan att resonera sig fram till att lösa problem, tycks bli bättre och bättre med åren hos personer med DMD, säger Jonas Gillenstrand.

### **Läs- och skrivsvårigheter**

Upp till 40 procent av pojkarna med DMD har någon form av inlärningssvårigheter trots att deras begåvning ligger inom

genomsnittet. Pojkarna kan ha svårt att läsa (dyslexi), svårt att räkna (dyskalkyli) eller svårt att skriva, (dysgrafi).

– De individuella skillnaderna är stora inom den här gruppen, men generellt har det visat sig vara viktigt med tidiga insatser i skolan, säger Jonas Gillenstrand.

### **Försämrat arbetsminne**

Forskningen visar också att personer med DMD har ett generellt försämrat arbetsminne, oavsett begåvningsnivå. Ett nedsatt arbetsminne kan till exempel leda till att en person har svårt att uppfatta och förstå vad omgivningen säger, svårigheter att behålla fokus, lösa uppgifter i flera led och följa instruktioner. Ibland misstolkas det som ett uttryck för motivationsbrist eller olydnad.

– Samtidigt visar studier att *gruppen* 14-åringar med DMD har ett signifikant bättre arbetsminne än vad *gruppen* 11 till 14-åringar har. Det antyder att de med tiden 'kommer ikapp'. Men vi behöver fortfarande få klarhet i om denna förbättring faktiskt sker hos den enskilda *individ*, säger Jonas Gillenstrand.

### **Kompensera för svårigheterna**

För att minska konsekvenserna av ett nedsatt arbetsminne kan man öka graden av struktur och förutsägbarhet. Det kan vara bra att arbeta med information via flera perceptuella kanaler som att både se och att höra information. Svårigheter med arbetsminnet påverkar också ofta de exekutiva funktionerna. Exekutiva funktioner handlar framförallt om förmågan att reglera och anpassa sig till olika situationer. Det kan till exempel påverka förmågan att koncentrera sig på det man arbetar med när ett störningsmoment dyker upp. Ofta finns redan tidigare inlärdd information lagrad i hjärnan, men exekutiva svårigheter kan begränsa möjligheten att plocka fram rätt information vid rätt tidpunkt, till exempel när någon ställer en öppen fråga i ett klassrum.

– Då kan associativa ledtrådar hjälpa personen att plocka fram redan inlärdd information. Detta kan till exempel ske genom att man använder olika former av bildstöd i inläringssituationer, där bildledtrådarna sedan också kan finnas tillgängliga i en senare situation, när informationen ska plockas fram.

### **Varför utreda?**

En neuropsykologisk utredning syftar till att identifiera individuella sårbarhetsfaktorer och styrkor hos en person, för att kunna erbjuda rätt stöd.

– För att ligga steget före och för att förbereda inför stöd i skolan är

det bra att utreda redan innan skolstarten, ungefär när barnet är i femårsåldern, säger Jonas Gillenstrand.

Personer med DMD löper en ökad risk för neuropsykiatrisk beteendeproblematik (såsom adhd eller autism). Ungefär hälften beskrivs också ha aggressiva eller ”explosiva” beteenden.

– Det är viktigt att veta att beteendeproblemen inte alltid behöver vara kopplade till en specifik diagnos utan kan också bero på frustration över livssituationen och en medvetenhet om att vara annorlunda.

Jonas Gillenstrand tycker att det är viktigt med breda utredningar som berör allmän utveckling, motorik, språk och social förmåga.

– Finns det svårigheter inom ett område finns det ofta svårigheter inom fler områden, säger han.

### **Studie om DMD**

Jonas Gillenstrand håller på med en studie av pojkar med DMD.

Förhoppningen är att upp till 100 pojkar i åldrarna 5 till 14 år ska vilja delta. Hittills (2017) har femtio familjer tackat ja. De kommer att få göra kognitiva mätningar vid 5 respektive 8, 11 och 14 års ålder.

– Vi åker ut till pojkarna med ett neuropsykologiskt testbatteri som mäter begåvning, faktorer av betydelse för läs- och skrivutvecklingen, samt exekutiva funktioner. Testet görs på läsplatta och dator för att underlätta och kompensera för motoriska svårigheter. Föräldrarna ska också skatta barnets förmågor i hemmamiljö och vardag samt förekomst av neuropsykologisk problematik. Datainsamlingen avslutas 2020.

Genom studien hoppas Jonas Gillenstrand skapa möjligheter för att tidigt kunna identifiera kognitiva svårigheter och eventuella subgrupper för att i framtiden kunna sätta in kompensatoriska pedagogiska stödinsatser.

Efter att ha testat femton pojkar hittills är hans intryck att det finns en stor variation bland pojkarna. Många är starka i det verbala testet precis om andra studier visat. Det är vanligt med problem i form av blyghet, social fobi, rutinbundenhet. Arbetsminnet är ofta nedsatt.

– Kan vi identifiera viktiga ’fönster’ i den kognitiva utvecklingen hoppas vi optimera insatserna till pojkarna med DMD.

## **Frågor till Jonas Gillenstrand**

*Kan man träna de exekutiva förmågorna?*



– Det bästa sättet är att automatisera hur barnet ska göra för att lära sig. Barnet kan ha stöd av strategier och att få förebilder som visar hur man gör. Här har skolan ett stort ansvar att ge stöd till barnet.

***Vår son har haft panikångest sedan han var liten. Vad kan vi göra?***

– Det finns en koppling mellan ångest och stress. En väg är att minska det som ger honom stress och öka hans färdigheter att hantera stress. Prata också med skolans pedagoger vad som kan göras där för att öka hans förmåga att klara av sina uppgifter.

## Robin får medicin

Robin har alltid varit väldigt ordningsam. Ända sedan han var liten har han velat att hans leksaksbilar skulle stå på exakt rätt sätt. Och att kudden ska ligga perfekt i sängen när han ska lägga sig.

– Vi har mätt med tumstock för att han ska bli nöjd med kuddens placering, säger Lars.

– Om det inte blev som han ville blev han trött och ledsen, säger Lena.

Robin har också social fobi. Men eftersom familjen är stor ”tvingas” han ofta till social samvaro med barn och vuxna. Efter att han fått medicin (Setralin) har hans humör förändrats. Han har blivit lugnare och inte lika pedantisk. Robin har själv konstaterat att han inte är lika arg längre och att det är skönt.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnen har under vistelsen ett eget anpassat program.**

**– Genom aktiviteterna vill Ågrenska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla, och barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för varje barn att utföra aktiviteterna under veckan blir så bra som möjligt, säger Niklas Björnström, pedagog som arbetar i Ågrenskas barnteam och AnnCatrin Röjvik, specialpedagog och verksamhetschef på Ågrenska.**

Barn som har DMD har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad.

– Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, säger AnnCatrin Röjvik.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare familjevistelser, samt samtalar med föräldrarna som ska delta i vistelsen. De tar också in information från barnens skolor. Utifrån informationen skraddarsys sedan veckans aktiviteter.

– Barn med DMD har inte bara olika symtom – symtomen varierar också över tiden, säger AnnCatrin Røjvik.

### **Delaktighet**

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

Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen.

– Pedagogiken utgår framför allt ifrån personer och miljö runtomkring barnet, och hur dessa faktorer kan anpassas. Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas, säger AnnCatrin Røjvik.

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

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

I omgivningen finns mycket att göra för att öka chanserna till delaktighet. Den som har svårt att röra sig, till exempel på grund av muskelsvaghet, kan vara hjälpt av en reläbox, som går att koppla till vilka tekniska apparater som helst.

– På så sätt kan man genom ett enkelt tryck på en knapp sätta igång och stänga av köksmixern, stereon eller någon annan apparat.

### **Det som kan vara svårt**

En del barn med DMD *har inlärnings- och koncentrations-svårigheter*. 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 hitta på under dagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning. I planeringen finns alltid tid inlagd för de personliga omvårdnadsbehoven, vi är noga med att barnen ska hinna med de aktiviteter som erbjuds.

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 även som app. Det kan vara bra för lite äldre barn och tonåringar som är mer känsliga för att sticka ut gentemot sina kompisar.

Ett mål under vistelsen är ett mål att *främja fysisk aktivitet*. 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. 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.

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

Personalen är noga med att anpassa dagens aktiviteter efter varje persons hälsa och omvårdnadsbehov och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

– Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet. Ibland är det kanske bättre att ta rullstol för transporten även om man kan gå, så att krafterna räcker till det som är viktigt, säger Niklas Björnström.

Vistelsen ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den "goda cirkeln" igång.

– Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

*Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats:  
[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)*

*Länktips:*

*skolappar.nu* – kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11

*Skoldatatek.se/verktyg/appar*

*Appstod.se/ samlingsplats för appar som stöd*

*Mathforest.com* – låg/mellan välj nivå

Hattenforlag.se – teckendockor, böcker, spel, musik, dvd med tecken  
varsam.se – hjälpmedel och träning  
logopedeniskolan.blogspot.se  
skoldatatek.se/verktyg/appar  
Komikapp.se – material och inredning  
Nyponförlag.se – språkstimulerande material  
Abcleksaker.se – fina, roliga pedagogiska leksaker  
Lekolar.se – förskola och skolmaterial, leksaker, pyssel hjälpmedel  
Goteborg.se/eldorado – upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

## Robin byter skola

Inför skolstarten gjordes en neuropsykologisk utredning av Robin. Resultaten visade att han låg precis över strecket för normal begåvning. Han började på en förskola, där flera av hans syskon tidigare gått.

– Han hade en fantastisk resursperson, som var med honom, säger Lars.

Under hans uppväxt kämpade föräldrarna först med att försöka få i Robin kortison i tablettform, men han vägrade. De smakade själva på medicinen och förstod honom: den var hemskt beskt. Istället fick de ge honom kortison i stolpiller.

När han var fem år, pratade personalen på habiliteringen med honom om att ta tabletter istället. Han lyssnade på dem. Samtidigt blev han fri från blöjor.

När han började första klass mötte de en rektor som direkt förstod Robins behov av stöd i skolan.

– Han har hela tiden blivit bra bemött. Vi har fått vara med och bestämma hur skolarbetet ska läggas upp, i skolan och med läxor, så att han fått lagom mycket krav, säger Lars.

– Han har haft en elevassistent i skolan. Hon och Robin fick en fin och djup relation, säger Lena.

Robin är särskilt duktig på geografi. Han lärde sig Europas länder och deras huvudstäder.

För tre år sedan gjordes en ny utvecklingsbedömning av Robin. Den visade klart att han hörde hemma i särskolan. Familjen åkte till särskolan på studiebesök. Men efteråt sa Robin nej. Han ville inte dit.

De första åren i den vanliga skolan var Robin en i gänget, men i tonåren förändrades situationen. Medan de andra eleverna kom i puberteten, förblev Robin som förut. På vårterminen, när han gick

åttonde klass tvärvägrade han att gå till skolan efter påsklovet. Istället ville han till särskolan.

– När vi ringde särskolan sa de: kom direkt, berättar Lars.

Robin och hans personliga assistent åkte till särskolan. Han blev väl mottagen och fick direkt en sittplats i skolsalen.

– Han trivs i särskolan. De läser i ett annat tempo. Här förstår han och hans självkänsla växer. Robin kan känna att han är duktig på riktigt, säger Lena.

– Den sista tiden i den vanliga skolan åt han inte i matsalen, eftersom han kände sig utpekad. Istället bars maten till skolsalen där han åt med sin personliga assistent. Men på särskolan vände det. Här äter han med de andra, säger Lars.

## Syskonrollen

**Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar forskning på området och erfarenheter från Ågrenskas familjevistelser och syskonprojekt. Det berättar Linda Kjellgren Öhman, pedagog på Ågrenska.**

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.

Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.

Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemen eller broderns funktionsnedsättning.

– Det tänker man inte alltid på inom sjukvården. Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om.

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.

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

Yngre syskon uppfattar mycket tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga ’kramp’ istället för epilepsi eller ’min brorsas svaga muskler’ om DMD.

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

### **Kunskap, känslor och bemästrande**

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

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

– Vi berättar också att de själva inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

*Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte

avvisa jobbiga känslor utan att sätta ord på dem.

*Bemästrande* handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

– Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära.

Många barn har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

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

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

– Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

*Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på [syskonkompetens.se](http://syskonkompetens.se)*

*På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar*

## Robin har flera äldre syskon

Robin är yngst i en syskonskara på tolv barn. Föräldrarna har varit noga med att ställa krav på honom, precis som på de andra. När det gäller uppträdande är han inte särbehandlad för att han är yngst, eller har Duchennes. Han ska veta hur han ska bete sig hemma och med andra.

Alla Robins syskon känner till hans diagnos och vad den innebär. Men de förstår ändå inte, menar föräldrarna. Tre av hans systrar är

hans personliga assistenter. Att arbeta med sin lillebror är en särskild utmaning menar föräldrarna.

– Det gäller särskilt hans syster som är närmast i ålder. Hon har inte alltid fått den uppmärksamhet hon behövt, säger Lars.

– På grund av Robins diagnos ägnar vi mycket tid åt honom och hans behov. Han är krävande och jag vill att hon ska få sätta ord på sina känslor och få bort sin känsla av skuld och skam över dem, säger Lena.

## Mat, näring och ätande

**– Personer med DMD har ökad risk för näringbrist. Ofta förekommer både undervikt och övervikt under sjukdomens olika stadier.**

**Det säger Anette Ekelund som är dietist i vårdprogrammet för neuromuskulära sjukdomar på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

När kortison sätts in kan personen även drabbas av biverkningar som viktuppgång, reflux, svagt skelett/försämrad benhälsa och kortväxthet.

– Kostbehandling och kontakt med dietist är därför en viktig del av behandlingsinsatserna för barn med DMD, säger Anette Ekelund.

Många av pojkarna kämpar med sin kroppsvikt. Risken för övervikt inträffar oftast i samband med att gångfunktionen minskar och pojkarna behöver rullstol. Övervikten riskerar att försämra både motoriska färdigheter och funktioner i de inre organen.

Studier har även visat att personer med DMD har lägre vilometabolism (ämnesomsättning). Det innebär att förbränningen i vila är något sämre än hos andra. Oftast är den fysiska aktiviteten också lägre på grund av den minskade muskelmassan.

Kortisonbehandling medför ofta ökad aptit. Lägre vilometabolism, minskad motorisk rörlighet och medicinbehandling ökar risken att utveckla en övervikt.

– Därför är det viktigt att ha kontakt med en dietist på ett tidigt stadium, säger Anette Ekelund.

Muskelnerna i munnen kan också påverkas vilket gör att man kan behöva anpassa matens konsistens.



**Att tänka på**

Personer med DMD står inför många utmaningar som rör nutrition. Det handlar bland annat om ökad aptit, minskad längdtillväxt i kombination med viktuppgång och minskad muskelmassa. En del får problem med att tugga och svälja, andra med reflux och/eller förstoppning. Benskörhet är också vanligt.

– I Sverige äter många mycket mjölkprodukter, vilket är bra utifrån näringsintag eftersom de innehåller kalk och vitaminer. Men samtidigt innehåller mjölk energi och mättat fett. Det blir en balansgång.

För att minska risken för övervikt gäller det att minska kalori-intaget, utan att näringsintaget blir för lågt.

Vitamin D är ett prohormon som bland annat behövs för celltillväxten. Den reglerar fosfat och kalcium i blodet, hjälper till att mineralisera skelettet och påverkar bland annat hjärnan, hjärtat, lungorna och skelettet. För låg D-vitaminnivå i blodet, kan leda till muskelsvaghet, smärta, benskörhet, lufttrösinfektioner, cancer, depression och nedsatt kognitiv förmåga.

– D-vitamin finns mest fet fisk. Men också i berikad mjölk, äggula, nötkött och berikade margariner. Eftersom vi har så lite solljus i Norden finns diskussioner om att berika fler svenska livsmedel med D-vitamin. Personer med DMD behöver oftast ett tillskott av D-vitamin, säger Anette Ekelund.

En mörkhyad person har svårare att ta upp D-vitamin via solen än en ljushyad. Det är viktigt att få en individuell bedömning om hur mycket D-vitamin det behövs som tillskott då det finns risk för både underdosering och överdosering.

**Tips för att förenkla i vardagen:**

Ät på bestämda tider.

Handla inte hem mat som inte bör ätas.

Servera middagen på små tallrikar för att ”lura ögat”, och begränsa portionsstorleken. Undvik serveringsfat på bordet (förutom skålar med exempelvis grönsaker).

Ge en (1) portion mat. Ett tips är att ge en halv portion mat först, och eventuellt en halv portion till.

Informera kompisar, släkt, vänner, skolpersonal och andra i barnets närhet om vad som gäller.

Bli duktig på att läsa näringsvärdesdeklaration på livsmedelsförpackningar.

Välj livsmedel märkta med symbolen Nyckelhålet.

**Att tänka på när barnen vill äta ”för mycket”:**

Belöna eller trösta inte med mat. Hitta på andra saker att belöna med. Ät tre huvudmål, samt två till tre mellanmål med naturell frukt eller grönsaker.

Skapa rutiner och struktur kring matbordet.

Hjälp barnet att bromsa när han äter för snabbt. Annars är det svårt att känna när mättnadskänslan kommer.

– Tänk på att ett barn inte kan ta ansvar för hur mycket eller vad han äter. Det måste omgivningen göra. Det underlättar om det finns regler som skapar tydlighet, säger Anette Ekelund.

Barnen snappar lätt upp föräldrarnas värdering av mat. Det gör att det finns goda möjligheter att medvetet ”höja värdet” på mat som är bra för barnet.

– Tyck inte synd om barnen när det gäller maten, lär dem istället att äta bra och att trivas med det. Ni är deras viktigaste förebilder, säger Anette Ekelund.

Vid extra festliga tillfällen, som kalas, kan det upplevas som extra svårt att begränsa hur mycket sött barnen äter. Det är bra att göra god mat som alla kan äta av, samt att undvika att ställa fram mat och kakor på borden för fri påfyllning.

– Om barnen trots allt får något extra att äta kan ni dra ner på intaget för det under resten av dagen eller helgen.

**Frågor till Anette Ekelund*****Hur ska vi få omgivningen att förstå att vi måste begränsa mängden mat för honom?***

– Informera omgivningen att strikt mathållning hjälper barnet att må bra. Man skulle kunna beskriva det utifrån termer som när man förhåller sig till ett barn som har en allergi. Då måste man också avstå från vissa livsmedel. Men barnet ska aldrig vara utan alternativ mat.

***Vad kan vi som personal göra för att underlätta för familjen så att han inte ökar i vikt?***

– Alla barn blir hjälpta av struktur och vetskap om när nästa mål serveras och vad det innehåller. Man kan skriva en matdagbok, då blir det tydligt hur mycket han ätit under sin skoldag. Ta kontakt med en dietist för att se vilka förändringar man kan göra utifrån det som barnet äter idag.

## Robin är hungrig hela tiden

På grund av sin kortisonbehandling är Robin hungrig hela tiden. Familjen går inte och fikar tillsammans. Det är inget nöje. – Det är svårt att laga mat som är så kalorifattig som han behöver utan att den blir tråkig. Du vill ge ditt barn god mat, kärlek och värme, mat ger livskvalitet, men det går inte. Kärlek och värme är inte svårt att ge Robin. Han är en underbar och fin kille. Hemma är de strikta när det gäller maten, men med andra blir det svårt. Matsituationer blir lätt ångestladdade och krångliga.

## Munhälsa och munmotorik

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

**Det säger övertandläkare Anna Ödman och logoped Lotta Sjögren, som arbetar på Mun-H-Center.**

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 kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa i Umeå och i Jönköping.

### **MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas. Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats ([www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)) och via MHC-appen.

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

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

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Anna Ödman om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta. Alternativt kan man låta barnet ligga ner i en säng eller liknande.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

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

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna.

För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

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

### **Tänder och bett vid DMD**

Vid DMD finns ofta en påverkan på hur käkarna växer och på bettutvecklingen. Studier om Duchennes muskeldystrofi har visat att den försvagade munmuskulaturen kan påverka käkarna och leda till bettavvikelser. Käkarna kan öka i bredd, mer i underkäken än i överkäken, vilket kan leda till underbett, korsbett eller öppet bett. En del personer som har DMD får en förstoring av tungan, vilket i kombination med muskelsvagheter på sikt också kan orsaka förändringar i bettet.

– Det finns en ökad risk att utveckla stelhet i käklederna som leder till att gapförmågan minskar och det är därför viktigt att mäta gapförmågan vid varje undersökning, säger Anna Ödman. Om

förmågan att gapa minskar med åren bör åtgärder sättas in för att bibehålla bästa möjliga gapförmåga. Det finns bra träningsredskap för detta.

### **Oralmotorik vid DMD**

Pojkar med DMD har en försvagning av den orala muskulaturen, men detta märks oftast av först i övre tonåren. Musklerna i ansiktet, munhålan och svalget påverkas men förmågan att äta och tala bibehålls förhållandevis länge.

– De flesta barn och ungdomar med DMD talar utan problem, men på sikt kan talet bli svårare att förstå till följd av att mun- och andningsmuskulaturen försvagas. Att tungan blir större och svagare kan också bidra till detta, säger Lotta Sjögren.

Kommunikationshjälpmedel ska erbjudas vid behov. Kognitiva svårigheter, liksom adhd/add kan ibland försena tal- och språkutvecklingen samt läs- och skrivinläringen.

– Vår screening av de barn och ungdomar som deltagit i familjevistelserna visar att majoriteten inte har några svårigheter med talet, säger Lotta Sjögren.

En logoped kan utreda kommunikationsförmåga, sug-tugg- och sväljförmåga och munmotorisk förmåga hos barnet.

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig utredning av dessa färdigheter. Man ska inte nöja sig med förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen'.

Mun-H-Center har inlett ett projekt med ett uppföljningsprogram för personer med neuromuskulära sjukdomar. I det ingår besök hos teamet vart fjärde år. De som är intresserade av att delta kan vända sig till Mun-H-Center.

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](http://www.mun-h-center.se)

## **Personlig assistans**

**För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar.**

**Det berättar Anders Sandegård, verksamhetschef Ågrenska Assistans.**

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som att äta, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien.

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

För att *kommunikation* ska anses utgöra ett grundläggande behov krävs att det behövs en tredje person för att kommunikation ska vara möjlig. Den tredje personen behöver ha ingående kunskaper om individen, funktionsnedsättningen och sättet att kommunicera.

*Tillsyn* räknas som ett grundläggande behov bara om personen har psykisk funktionsnedsättning eller att det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller utbrott till exempel.

### **Föräldraansvar**

De grundläggande behoven räknas som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte som föräldraansvar.

Kommunikation räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet är nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret tills barnet är fem år.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöks assistansersättning från Försäkringskassan.

Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos kommunen.

### **Assistans i skolan**

I vissa fall finns skäl till att personen har en personlig assistent även i skolan. Det gäller till exempel

- i situationer där personens funktionsnedsättning skapar särskilda svårigheter att *kommunicera* med andra än den personliga assistenten
- när det med hänsyn till personens *hälsotillstånd* är viktigt att den personliga assistenten finns till hands
- i situationer där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat antal personer* knutna till sig
- om funktionsnedsättningen är sådan att personen behöver tillgång till någon som har *ingående kunskap* om honom eller henne och hälsotillståndet.

**Anhöriga som assistenter**

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

**Hjälp med personlig assistans**

Det finns ingen rättshjälp för de som vill överklaga Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det finns jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos.

Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp: LaSSe

Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen), 031-841850

BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), 08-54488660

**Samhällets övriga stödresurser**

**Avlösarservice, korttidsvistelse och ledsagare är några av de ekonomiska stöd som familjer vars barn har Duchennes muskeldystrofi. Emy Emker, socionom på Ågrenska berättar om samhällets stöd.**

Samhällets stöd utgår bland annat från; LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor.

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

...med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.

...med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom

...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.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser som ingår i LSS. Här är några av dem:

**Korttidsvistelse / stödfamilj**

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

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

### **Avlösarservice i hemmet**

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet.

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

### **Ledsagarservice**

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

### **Kontaktperson**

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

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

### **Boende och daglig verksamhet**

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

*Daglig verksamhet* faller också inom ramen för kommunens insatser, och är tänkt att utveckla den enskildes möjligheter till förvärvsarbete. Den ska påminna om en arbetsplats men anpassas efter behov, förutsättningar och intressen. Den dagliga verksamheten ska erbjuda stimulans och utveckling, och en känsla av meningsfullhet och gemenskap.

Man ansöker om både boende och daglig verksamhet hos kommunens LSS-handläggare.

### **Anhörigstöd**

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till



exempel äldre syskon, mor- och farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning.

Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård eller individuellt anpassat stöd och få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

### **Bostadsanpassning**

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Ansökan görs till kommunen. Mer information om hur man går till väga finns på [bostadscenter.se](http://bostadscenter.se) och [boverket.se](http://boverket.se).

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser

Habilitering / kurator.

LSS-handläggare.

Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).

Anhörigstödjare i kommunen.

Brukarstödcenter.

Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

### **SIP**

Sedan 2010 gäller att hälso- och sjukvården tillsammans med socialtjänsten ska ta fram en individuell plan, eller Samordnad individuell plan – SIP. I den ska det stå vilka insatser som behövs, vilken huvudman som ansvarar för dem och vilka någon annan ska ansvara för. Patienten eller brukaren ska säga ja till att planen tas fram. Läs mer på [nfsd.se](http://nfsd.se)

### **Det här gäller i skolan**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans för att utvecklas så långt som möjligt. Stödåtgärderna till en skolelev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

### **Särskolan**

Särskolan är en egen skolform som finns till för personer med utvecklingsstörning. Den är obligatorisk på nio år, precis som

grundskolan, men har egna läroplaner som ger eleven möjlighet till ytterligare ett läsår om kunskapsmålen inte uppnåtts efter nio år. Särskolan indelas i grundsärskola och träningsskola. Innan eleven antas till särskolan görs en utredning för en pedagogisk, psykologisk, medicinsk och social bedömning. Beslutet att anta eleven fattas av den ansvariga politiska nämnden i kommunen.

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

### **Tips inför möten med skolan**

Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

### **Vart vänder vi oss?**

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket för att få mer information:

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

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

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

För att överklaga beslut om t ex skolskjuts eller åtgärdsprogram vänder man sig till Skolväsendets överklagandenämnd:

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

### **Inför förändringar**

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola. Och vid alla stadiemyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst. Ge skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

## Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De 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 datorer.

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

## Fonder

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

## Tips på bra webbadresser

[Assistanskoll.se](http://Assistanskoll.se)

[Fsdb.org](http://Fsdb.org)

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

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

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

[socialstyrelsen.se](http://socialstyrelsen.se) – Socialstyrelsen

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

[hejaolika.se](http://hejaolika.se)

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

[mfd.se](http://mfd.se) – Myndigheten för delaktighet

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

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

[mun-h-center.se](http://mun-h-center.se) – Mun-H-center

[kunskapsguiden.se](http://kunskapsguiden.se)

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

[habilitering.se/funktionshinderguiden/ekonomi/fonder](http://habilitering.se/funktionshinderguiden/ekonomi/fonder) – anhörigstöd

[nfsd.se](http://nfsd.se) – Nationella Funktionen för Sällsynta Diagnoser

[parasport.gbg.se](http://parasport.gbg.se) sport för alla

## Robin idag

Idag är Robin 16 år och en lugn och sansad kille. Han har inga särskilda krav. Men han har svårt att släppa in nya människor, till exempel personliga assistenter.

Han kan säga: nej det får han (den nye assistenten) inte göra. Jag vill att du gör det (mamma eller pappa).

– Då får vi agera och säga nej. Vi föräldrar duschar inte din syster Johanna, som är 17 år. Då ska vi inte heller duscha dig, utan det gör assistenterna. När du är klar tar vi en kopp kaffe och myser en stund, säger Lena.

Föräldrarna uppskattar kontakten med regionhabiliteringen och all kunskap personalen har där.

– De stöttar oss föräldrar i den frigörelseprocess som börjar nu när Robin börjar bli tonåring.

## Insamlingsstiftelsen, SMDF

– **SMDF är en stiftelse som startades 1986 av två föräldrar till en pojke med Duchennes muskeldystrofi. Vi jobbar med att stödja forskning och sprida information om DMD och Beckers muskeldystrofi.**

**Det säger Petra Palmgren Lindwall som är ordförande för organisationen. Hon har själv en son med DMD.**

SMDF finns för familjer där någon har DMD, men också för habiliterings- och skolpersonal, assistenter och annan vårdpersonal. Stiftelsen samlar in pengar för att kunna vara med och finansiera forskningsprojekt och anordna symposier. Informationsspridning är en viktig del av verksamheten och den sker genom organisationens hemsida, samt genom nyhetsbrev och sociala medier.

SMDF har, tillsammans med specialister i området, varit med och startat det *nationella registret för neuromuskulära sjukdomar, NMiS*.

– Registret har skapats med syfte att underlätta samordning av insatser och forskning, såväl nationellt som internationellt.

Insamlingen av data utförs av ansvariga läkare, säger Petra Palmgren Lindwall.

SMDF har även tagit fram så kallade akutkort för personer med DMD, som är bra att bära med sig. De innehåller samlad information från internationella experter om hur sjukvården ska agera om någon som har sjukdomen hamnar i en akutsituation.

SMDF uppmärksammar också den internationella Duchennedagen den 7 september varje år.

Läs mer om SMDF och verksamheten på [www.smdf.se](http://www.smdf.se)  
SMDF har också två facebookgrupper. Dels en sluten grupp som enbart riktar sig till föräldrar som har barn med DMD. Den heter *Föräldrar till pojkar med Duchennes muskeldystrofi*.  
Den andra facebookgruppen är öppen för alla och heter *SMDF Insamlingsstiftelse för Muskeldystrofi-forskning*.

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

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

Läs mer på: [www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/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, som drivs av Ågrenska.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetat i enlighet med uppdraget. Uppdraget är att:  
...bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.  
...bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till an-dra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.

...bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.

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

Ågrenska, som driver NFSD, är ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. (*Läs mer: [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se)*)



# Duchennes muskeldystrofi

*En sammanfattning av dokumentation nr 546*

Duchennes muskeldystrofi, DMD är en muskelsjukdom som gör att musklerna försvagas med tiden. De första symtomen visar sig ofta i tre till fyraårsåldern i form av motoriska svårigheter. Med åren ökar muskelsvagheten, men hur snabbt det sker varierar från person till person.

DMD orsakas av en mutation som leder till brist på proteinet dystrofin. Duchennes muskeldystrofi förekommer i stort sett bara hos pojkar och män. Varje år får ungefär tio pojkar diagnosen.

Behandlingen syftar till att motverka och lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna som sjukdomen medför.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2017



**ÅGRENSKA**

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