

Dokumentation nr 567

# Kongenitala myopater, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

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

# KONGENITALA MYOPATIER

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 kongenitala myopatier. 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 faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationen publiceras även på Ågrenskas webbsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Niklas Darin**, överläkare, barnneurologi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

**Christopher Lindberg**, överläkare, Neuromuskulärt centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg.

**Anders Oldfors**, professor, Avdelningen för patologi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg.

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

**Lisa Wahlgren**, specialistfysioterapeut, Regionhabiliteringen, Göteborg.

**Johanna Weichbrodt**, specialistarbetsterapeut, Regionhabiliteringen, Göteborg.

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

**Medverkande från Mun-H-Center**

**Christina Havner**, specialisttandläkare.

**Lisa Bengtsson**, logoped.

**Medverkande från Ågrenska**

**Annica Harrysson**, verksamhetschef.

**Cecilia Stocks**, socionom.

**Emy Emker**, socionom.

**Elisabeth Lundquist**, pedagog.

**Samuel Holgersson**, sjuksköterska.

**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

Medicinsk information om kongenitala myopatier	6
Rickard föds	9
Genetik vid kongenitala myopatier	10
Rickard tränar nacken	13
Förändring i muskeln	13
Rickard har Bethlems myopati	14
Lungsymtom	15
Att leva med nemalinmyopati	17
Fysioterapi och arbetsterapi	19
Mat, näring och ätande	23
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	27
Syskonrollen	30
Munhälsa och munmotorik	34
Samhällets stöd	38
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	41
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	42

## Medicinsk information om kongenitala myopatier

**Kongenitala myopatier är ett samlingsnamn för olika medfödda sjukdomar i muskelvävnaden. Sjukdomarna leder alla till att skelettmuskelnerna inte fungerar som de ska. Det berättar Niklas Darin, överläkare på enheten för Barnneurologi, vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

De kongenitala myopatierna är alla ärftliga och sällsynta. Några exempel är Bethlems myopati och nemalinmyopati.

Omkring sex barn per 100 000 födda har någon form av kongenital myopati.

Kongenitala myopatier är genetiska sjukdomar som har olika sorters ärftlighet, att ärvas autosomt dominant, autosomt recessivt eller X-bunden ärftlighet. (Läs mer i avsnittet om genetik.)

Generellt kännetecknas de kongenitala myopatierna av strukturella avvikelser i muskelfibrerna. Det kan visas genom en muskelbiopsi (prov från muskeln).

*Kongenital* betyder medfödd och *myopati*, sjukdom i muskelvävnaden vilket leder till att skelettmuskelnerna har nedsatt förmåga beroende på strukturella eller funktionella förändringar. Huvudsymtom vid kongenital myopati är tidig muskelsvaghet och muskelslapphet (hypotonus) i olika delar av kroppen som ofta leder till sen grovmotorisk utveckling. Muskelsvagheten drabbar främst kroppsnära muskler i skuldror och axlar, bäcken/lår, samt nacke och ansikte.

Andningen kan vara påverkad av muskelsvagheten och en del personer med kongenital myopati behöver andningsstöd. Andra symtom kan vara ledstelhet eller skolios och i vissa fall finns risk för att hjärtat kan påverkas.

### **Diagnos**

Diagnos baseras på kliniska symtom (muskelsvaghet/– slapphet) i kombination med typiska förändringar i skelettmuskulaturen. Förändringarna kan ses när man undersöker en liten bit av en muskel i mikroskop.

DNA-baserad diagnostik är ofta möjlig, men täcker inte alltid alla orsaker till sjukdomen. Foster- och embryodiagnostik är möjlig om mutationen inom familjen är känd.

### **Behandling**

Behandling vid kongenital myopati syftar till att lindra symtom, kompensera för funktionsnedsättningar och skapa förutsättningar för god livskvalitet. Barnen behöver också habiliteringsinsatser.

### **Översikt**

Neuromuskulära sjukdomar omfattar omkring 200 olika sjukdomar. Gemensamt är en sjukdomsprocess som påverkar antingen framhornsceller i ryggmärgen, perifera nerver, övergången mellan nerver och muskulatur. Vilka symtomen blir, beror på var i nervsystemet skadan sitter.

### **Utredning**

Spädbarn med nedsatt muskeltonus brukar kallas floppy infants, där floppy står för nedsatt muskelspänning, det vill säga hypotonus. Utredningen består av klinisk undersökning av barnet, blodprover, muskelprov och metabola (ämnesomsättning) prover liksom genetiska prover.

Nervledningshastigheten kan också undersökas med EMG.

– Ett muskelprov visar karaktäristiska förändringar vid kongenital myopati. En genanalys bekräftar diagnosen, säger Niklas Darin.

### **Kongenital myopati**

Vid kongenital myopati har barnet symtom redan som nyfödd. Det är en av flera medfödda muskelsjukdomar. De övriga är kongenital muskeldystrofi och kongenitalt myastent syndrom. Den motoriska utvecklingen är försenad, men utvecklingen går framåt. De flesta lär sig att gå självständigt.

Fler än 20 gener är påverkade vid kongenitala myopatier. De flesta har betydelse för skelettmusklernas sammandragande funktion.

### **Olika former**

Vid kongenital myopati finns olika varianter. Kongenital myopati med cores respektive centrunukleär myopati.

*Kongenital myopati med cores* har olika undergrupper såsom Central core disease och Multiminicore disease.

Central Core disease ger lindrig påverkan på ansikte, svalg och andningsmuskler. Höftledsluxationer och skolios är vanligt. De flesta lär sig gå och har ett stationärt förlopp eller uppvisar en långsam försämring. Tillståndet är ibland förenat med ökad risk för malign hyperterm, som betyder elakartad förhöjd kroppstemperatur. Malign hypertermi innebär risk för allvarlig (ibland livshotande) påverkan vid sövning med vissa narkosmedel.

Multiminicore disease, MmD, har en mer varierad symtombild, med tydlig svaghet, tidig ryggstelhet, skolios och andningspåverkan

*Centronukleär myopati* ger framförallt symtom på ögonmusklerna. Den finns i två undervarianter. En allvarlig form är X- bunden, drabbar pojkar och leder till svår muskelsvaghet redan vid födseln.

Nemalinmyopati är den vanligaste formen av kongenital myopati.. Den orsakas av förändringar i 13 olika gener. För en stor andel av de som drabbats hittar man aldrig den genetiska orsaken. Det är en stor variation på svårighetsgraden.

### **Kollagen 6**

Muskeldystrofier karaktäriseras av att musklerna blir svagare, bryts ner och ersätts av fett och bindväv. Dessa tillstånd klassificeras efter vilken ålder personen har och vilka muskelgrupper som berörs.

Hos några av muskelsjukdomarna finns en mutation i kollagen 6- genen vilket leder till att kollagenproduktionen blir defekt.

Kollagen finns framför allt i stödjevävnad som ben, hud, senor och blodkärlsväggar.

En av dessa sjukdomar är Bethlems myopati och en annan Ulrichs kongenitala muskeldystrofi. Gränserna mellan de båda kan vara flytande. Sjukdomarna drabbar båda muskler och bindväv och leder till stelhet och överrörlighet.

### **Uppföljning och behandling**

Uppföljning och behandling är ungefär lika oberoende av vilken myopati det gäller.

– Det är viktigt att barnet följs av ett multidisciplinärt team, säger Niklas Darin.

Teamet bör bestå av fysioterapeut, arbetsterapeut, dietist och logoped, lung- respektive hjärtläkare och ortoped.



Behandlingen syftar till att förhindra stelhet och behålla rörlighet. Det är också viktigt att stötta tal, språk och kontrollera sväljningsfunktionen och mag- och tarmfunktion.

### **Övrig behandling**

Idag pågår forskning för att modifiera orsaken till medfödda muskelsjukdomar med genterapi. Ett spår som provas är att nedreglera eller uppreglera gener som verkar i samma nedbrytningskedja, för att försöka återställa normal funktion. Andra forskningsspår är via olika former av läkemedelsbehandling.

## Frågor till Niklas Darin

### *Vad kan göras åt att vårt barns hälsena förändras och måste opereras?*

– Det är viktigt att tänka i två steg inför operation. Vilket är syftet bakom ingreppet? Det man vinner i rörlighet kan man förlora i styrka, vilket man ska vara medveten om. Beslut om kirurgiskt ingrepp bör fattas av ett multidisciplinärt team.

### *Hur duktiga är läkarna på vårdcentraler på att undersöka och hitta barn med sällsynta sjukdomar?*

– Vi försöker sprida kunskapen, men det är svårt för läkare på barnavårdscentralen att känna till alla sällsynta tillstånd. Floppy infant kan ha många orsaker, vilket gör att den diagnostiska processen kan ta tid.

### *Hur ska vi som föräldrar informera vårt barn om sin diagnos?*

– Det viktigaste är att utgå från barnets egna frågor. Det är inte säkert att barnet har samma oro som föräldern kanske har. Om barnet är oroligt är det viktigt att sätta ord på oron.

## Rickard föds

Rickard 12 år kom till Ågrenska med sin mamma Erica, pappa Jens och lillasyster Jenny 11 år.

Graviditeten med Rickard var helt normal, men förlossningen var jobbig och avslutades med sugklocka.

– När Rickard kom ut var han allmänt dålig, och apgarvärden på 0 och 1 bara, säger Erica.

(Bedömning enligt Apgar är ett hjälpmedel för att på ett standardiserat sätt kunna avgöra vilka barn som behöver mer hjälp vid omställningen till livet efter förlossningen.)

– Han fick en plexusskada på armen, vilket ledde till att armen åkte ur led och en sned nacke, nackspärr så kallad torticollis. Skadorna uppfattades ha skett i samband med förlossningen med sugklockan, säger Jens.

Efter fem dagar på neonatal avdelningen var hans tillstånd bättre och familjen fick åka hem.

Rickard åt och sov, han var en ”lätt” bebis.

## Genetik vid kongenitala myopatier

– **Med ny teknik kan alla gener analyseras på en gång, vilket ökar möjligheterna att hitta exakt vilka gener som är förändrade vid genetiska sjukdomar. Rätt diagnos underlättar den fortsatta vården för patienterna. Det säger Christopher Lindberg som är överläkare vid neuromuskulärt centrum, Neurologkliniken och Klinisk Genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.**

Genetiker kartlägger vår arvs massa, våra gener. Genetiska analyser görs bland annat vid misstanke om ärftliga sjukdomar eller syndrom. Genetiska kliniker arbetar även med genetisk vägledning om hur ett anlag kan förekomma i en släkt. Genetiker och genetiska vägledare finns på universitetssjukhusens enheter för klinisk genetik.

### Bakgrund

Arvs massan finns i cellens kärna förpackad i kromosomer.

Människan har 46 kromosomer ordnade i 23 kromosompar. Ett par av dem är könskromosomer, X och Y.

– En kromosom består av två DNA-strängar som utgörs av kedjor av baspar. Dessa baspar kodar, eller innehåller ritningen, för alla våra proteiner och är kroppens byggstenar, säger Christopher Lindberg.

En gen består av många tusen baspar, namngivna efter de fyra nukleotidsyror som de består av; adenin (A), cytosin (C) guanin (G) och tymin (T). Receptet för varje protein består av kodande delar (exon) som omges av ickekodande delar som kallas introner. Inför tillverkningen av ett protein ska intronerna bort och därefter sätts aminosyror ihop till en lång kedja som resulterar i ett protein.

De kodande delarna innehåller också stoppkoder, vilket förhindrar att ett protein innehåller fler aminosyror än det ska. Har det blivit en förändring i genen (mutation), kan det ha blivit ett fel som orsakar ett för tidigt stopp. Då bildas bara en del av proteinet, en så kallad nonsense mutation.

En annan typ av mutation kallas missense. Då är någon bas utbytt, vilket leder till att en aminosyra bytts ut mot en annan. Det ger ett protein med normal längd men med annorlunda egenskaper.

Resultatet blir att proteinfunktionen är ändrad och leder till sjukdom.

Ungefär 25 000 gener är kända, men det är ännu inte klarlagt vilken betydelse alla har eller vilken koppling de har till olika sjukdomar.

### **Sekvensanalys**

Vid misstanke om en genetisk sjukdom kan första steget vara en sekvensanalys för att hitta det som avviker från det normala. Det kan göras genom en *riktad analys* av personens gener. Den metoden används till exempel om det finns en känd mutation i familjen. Då letar genetikerna efter felskrivningar i recepten till den genen där mutationen finns genom att analysera enskilda baser i en gen.

Man kan också göra en *screening*, om man vill leta efter mutationer någonstans i en hel gen. Det görs till exempel vid misstanke om nemalin myopati, eftersom det är mer än tiotalet olika gener som kan ge upphov till denna sjukdom.

– Varje sekvens jämförs med en referenssekvens som är den ”normala” sekvensen, som de allra flesta personer som inte har sjukdomen har, för att se vad som avviker, säger Christopher Lindberg.

Hittar man inga fel där kan nästa steg vara att undersöka hela genomet, genom *”hel-exom” analys*. Då tas ett prov som visar de kodande exon-delarna i alla gener. Men i resultatet kommer också många avvikelser i sekvensen som inte har betydelse i det aktuella fallet, vilket gör analysen tidskrävande.

Det finns 470 gener som är kända vid neuromuskulära sjukdomar.

– Dessa nya metoder har blivit alltmer tillgängliga kostnadsmässigt och är bra och effektiva verktyg för att få en exakt diagnos, säger Christopher Lindberg.

### **Arvsmönster**

Kongenitala myopatier kan ärvas *autosomt dominant* eller *autosomt recessivt*.

*Autosomal dominant* nedärvning innebär att om en av föräldrarna har sjukdomen, alltså en normal och en förändrad gen, är sannolikheten för samtliga barn att få sjukdomen 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och kan inte föra den vidare.

*Autosomal recessiv* nedärvning innebär att båda föräldrarna är friska bärare av mutation(er) i en viss gen. Vid varje graviditet med samma föräldrar är sannolikheten 25 procent att barnet får sjukdomen (det får då den förändrade genen från båda föräldrarna). I hälften av fallen får barnen den förändrade genen i enkel uppsättning och blir då en frisk bärare, precis som föräldrarna. 25 procent av barnen ärver bara föräldrarnas friska gener och blir då varken sjuka eller bärare av mutationen.

### **Skäl till genanalys**

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

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

Andra skäl att göra en genanalys är att en känd gen underlättar genetisk vägledning i en familj eller släkt med en ärftlig sjukdom.

Genetisk vägledning ges vid universitetssjukhusen. De flesta kommer till en sådan mottagning efter remiss från en läkare, men man kan också skriva en egenremiss och förklara varför man vill göra en genetisk analys. Vid den genetiska vägledningen görs en analys av för- och nackdelar att känna till om man har ett visst sjukdomsanlag eller inte, och ett blodprov kan tas för att se hur det förhåller sig. Efter några månader är beskedet klart, och då kommer personen på återbesök och får besked.

### **Fosterdiagnostik**

Fosterdiagnostik görs för att föräldraparet önskar veta om ett foster har anlag för en sjukdom så de kan ta beslut om eventuellt avbrytande av graviditeten.

För att kunna göra fosterdiagnostik och undersöka om ett foster bär på sjukdomen måste den sjukdomsorsakande genen hos det

blivande föräldraparet vara känd. Vid fosterdiagnostik tas ett prov på moderkakan i graviditetsvecka 10-11 eller av fostervattnet i graviditetsvecka 16.

Ytterligare en metod är preimplantatorisk genetisk diagnostik, PGD, som kan sägas vara en provrörsbefruktning med genetisk diagnostik av varje embryo innan det implanteras, det vill säga förs in i livmodern på kvinnan. Det kan ske i familjer med en ärftlig sjukdom förutsatt att det genetiska felet är klarlagt. Flera embryon undersöks på ett tidigt cellstadium för att ta reda på om genförändringen som orsakat familjens sjukdom finns eller inte finns i respektive embryo. Ett befruktat ägg, embryo, utan denna genförändring implanteras sedan.

## Rickard tränar nacken

Men Rickard försökte inte sätta sig upp. Han kröp inte heller, utan hasade sig fram. Både föräldrarna och läkarna bedömde att det berodde på hans två skador, armen som var ur led och den sneda nacken.

Vid elva månaders ålder reste han sig upp och gick. Rickard ramlade ofta, eftersom han inte hade ork att hålla huvudet rakt upp på grund av sin sneda nacke. Han gick hos en fysioterapeut för att träna sin nacke. Det var först när lillasyster Jenny föddes ett år senare och de kunde följa hennes utveckling som föräldrarna förstod hur allvarligt påverkad Rickard var.

## Förändring i muskeln

**Ett prov på skelettmuskeln är en del av undersökningen för att säkerställa om en person har kongenital myopati. De förändrade strukturerna i muskeln syns tydligt när proverna analyseras i mikroskop, säger Anders Oldfors, professor på avdelningen för patologi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.**

Tidigare var muskelbiopsi endast vägledande för var man skulle leta bland generna för att säkerställa en diagnos. Men utvecklingen har gått framåt. Idag finns över 400 gener beskrivna vid

muskelsjukdomar. Vid misstanke om en specifik muskelsjukdom är det därför lättare att säkerställa vilken sjukdom det handlar om.

Vid kongenitala myopatier är ett 20-tal olika gener påverkade. *Kongenital* betyder medfödd och *myopati*, en sjukdom där skelett musklerna har nedsatt förmåga på grund av strukturella eller funktionella förändringar.

### **Muskelns uppbyggnad**

En muskel består av buntar med muskelfiber. Dessa fibrer är i själva verket celler. I andra celler i kroppen innehåller en cell en cellkärna, men muskelfibrer innehåller tusentals cellkärnor och består av väldigt stora celler.

– Muskelfibrerna eller cellerna kan vara tio centimeter långa. Trådarna är tunna, bara fem hundraedels millimeter tjocka, säger Anders Oldfors.

För att ställa diagnos på muskelsjukdomar tas en bit vävnad med ett öppet snitt på en arm eller ett ben. Provet, stort som en gul ärt, fryses i flytande kväve.

– Tack vare den snabba frysningen får vi en välbevarad struktur och behåller alla proteiners enzymaktiviteter. Det gör att vi kan undersöka muskelprovet på många olika sätt, säger Anders Oldfors.

Muskelprovet skärs i tunna snitt och analyseras, bland annat i ett elektronmikroskop. Vid en stark förstoring syns i detalj muskelns konstruktion.

Många myopatier beror på problem i sarkomererna, de enheter i muskelfibern, som drar ihop muskeln. I sarkomererna är myosin och aktin de viktiga beståndsdelarna. Myosin syns som tjocka och aktin som tunna trådar.

– Även andra proteiner kan saknas eller vara defekta, säger Anders Oldfors.

## **Rickard har Bethlems myopati**

När Rickard var tre år opererades senan i nacken med gott resultat. Operationen av armen skedde två år senare. Han fick stretcha intensivt och armen blev bättre berättar föräldrarna.

Besöken hos fysioterapeuten på habiliteringen fortsatte under hans uppväxt. När Rickard var fem år reagerade fysioterapeuten på Rickards sätt att gå och remitterade honom till en neurolog för utredning. Neurologen bokade en tid för en muskelbiopsi (prov på

muskeln) när han var lite drygt sju år. Senare gjordes en helgenomanalys av Rickards arvsmassa. Rickard fick sin diagnos Bethlems myopati när han var åtta år gammal.

– När vi kom till läkaren undrade han om vi hade någon muskelsjukdom i släkten, säger Erica.

– Sedan gjordes en muskelbiopsi på mig. Då konstaterades att jag har Bethlems myopati, men det enda jag känt av är att jag varit stel i vaderna. Jag har alltid varit väldigt fysiskt aktiv och trott att stelheten berott på att jag aldrig stretchat. Jag har en lindrig variant, säger Jens.

## Lungsymtom

**Uppföljning av barnens lungfunktion är en viktig del av behandling vid kongenital myopati. Karsten Kötz, överläkare vid Sahlgrenska universitetssjukhuset berättar om en lungläkares arbete kring barn med kongenital myopati.**

Lungsymtom kan drabba barn med kongenital myopati som en primär defekt, som beror på medfödda förändringar i muskelcellen. Lungsymtom kan också uppstå till följd av, sekundärt, den nedsatta muskelfunktionen.

– För mig som läkare har det ingen avgörande betydelse vilken orsaken är, utan behandlingen inriktas på att hantera symtomen, säger Karsten Kötz.

Barn och ungdomar med kongenital myopati har en muskelsvaghet som leder till nedsatt andningskraft och ett annorlunda andningsmönster. Den bristande pumpkraften är särskilt tydlig i mellangärdet och leder till olika problem:

- lungorna ventileras inte
- lungorna kan falla ihop, bilda atelektaser
- slem samlas, vilket är en grogrund för bakterier
- nedsatt hostkraft

Andra faktorer som påverkar andningen är återkommande infektioner. Vid svaghet i andningsmuskulaturen är det lättare att maten kommer fel, så kallad aspiration. Den hamnar i luftvägarna istället för i magen.

Har barnet skolios och/eller stelare bröstorg innebär det mindre lungvolym. Förstoppning påverkar också andningen.

– Dessa symtom ger en ond cirkel, som leder till att barnet lätt blir uttröttat, säger Karsten Kötz.

### **Tidiga tecken**

Tidiga tecken på lung- och luftvägsproblem är att barnet har en svag röst eller svagt skrik. Snabb andning, felsväljning, ineffektiv hosta och svag viktuppgång är andra tecken.

– Behandlingen hos lungläkaren syftar till att hålla luftvägarna bakteriefria för att förhindra lungskador, förklarar Karsten Kötz.

### **Behandling**

Det är viktigt att behandla den slembildning som många med kongenital myopati besväras av. Slemmet i lungorna påverkar andningen eftersom det sitter i vägen. Ett annat skäl är att bakterier trivs bra i slem, vilket kan leda till svullnad och slemhinneinflammationer som ger ännu mer slem.

– På sikt riskerar patienten att få slemproppar och sammanfallande lungor, atelektaser.

Andningsproblem börjar oftast genom att personen andas för ytligt nattetid, vilket kan märkas som snarkningar. Sönnen kan bli orolig och trots en hel natts sömn vaknar personen trött.

– Vid dessa symtom undersöker vi lungfunktionen och identifierar vad andningssvikten beror på, till exempel genom andningsregistrering på natten, säger Karsten Kötz.

Rekommendationen kan bli att ge patienten andningsstöd i form av andningsgymnastik eller läkemedel. Det finns inga studier om effekten av andningsstöd vid kongenital myopati däremot vid Duchennes muskeldystrofi. Den studien visade att man med andningsstöd lyckades upprätthålla patientens förmåga och bromsa försämringen av lungorna.

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

För att mobilisera slem ges läkemedel via inhalator. Läkemedlens uppgift kan vara att vidga luftrören, hindra infektioner eller göra slemmet mer lättflytande för att det lättare ska komma upp.

Det finns flera olika tekniker för att få barnet att hosta upp slemmet genom andnings- eller hoststöd. Vilket host- eller andningsstöd som passar bäst beror på barnets ålder och muskelkraft. Barnet kan till exempel ligga på en stor medicinboll för att få andningsstöd. Att lära sig ”huffa”, en enklare metod att hosta upp slem, är en annan



teknik. PEP-mask där barnet andas mot ett motstånd kan också vara effektivt.

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

### **Vaccinationer**

Vid kongenital myopati rekommenderas att barnet ges det vanliga vaccinationsprogrammet och varje år får influensavaccin.

Antikroppar mot RS-virus ges till barn som är yngre än två år.

Rekommendationen är att vara frikostig med antibiotika vid infektioner.

Enligt nordiskt vårdprogram för kongenital myopati bör barnets lungfunktion undersökas med spirometri årligen,

## **Att leva med nemalinmyopati**

**– Lär barnen om sin sjukdom. Låt dem vara stolta över den. Det har jag alltid varit. Jag har känt mig unik, säger Anna Hallgren, 42 år.**

Hon berättar om hur det är att leva som vuxen med nemalinmyopati. (Texten är hämtad från ett tidigare tillfälle i Ågrenskas dokumentation 429).

Anna Hallgren föddes med sin sjukdom och var till en början svag, men hon blev bättre och lärde sig att gå. Hon har inte låtit sin nemalinmyopati hindra henne att leva det liv som hon vill.

Tillsammans med en kamrat åkte hon till Australien som 24-årig socionomstudent. De var backpackers utrustade med varsin ryggsäck och Annas rullstol.

– Vi åkte med buss från ställe till ställe och levde som alla andra ungdomar på resa, berättar Anna Hallgren.

Men snorklingen i Stora Barriärrevet gav henne lunginflammation. Lungorna kollapsade och hjärtat stannade. Tack vare hjälp i rätt stund räddades hon till livet.

– Några år senare förvärrades min skolios och jag är nu stelopererad i ryggen, säger Anna Hallgren.

Trots sin muskelsvaghet har hon lärt sig att åka skidor. Ett viktigt skäl till att just skidåkning lockade är att sambon Axel är skidlärare.

Anna Hallgren är utbildad socionom och arbetar som sexualpedagog och handleder personal kring personer med autism och Aspbergers syndrom.

– Prata med era barn om vad de vill bli. Låt dem drömma fritt och fantisera om vad de än vill, vare sig det handlar om att bli NHL-spelare, frisör eller lärare. När de blir äldre kan ni hjälpa dem att styra in på något mer realistiskt. Något de faktiskt kan göra, säger Anna.

Själv hade hon stort stöd hos sina föräldrar, som alltid fick henne att känna sig unik. De såg alltid till att hon fick vara i sammanhang med andra barn. Det gjorde henne självständig och hon lyckades hitta sin egen roll i lekarna.

– Jag fick alltid spela döing, när vi lekte doktor. Tack vare det fick jag alltid ”ambulanspersonalens” pussar när de skulle rädda mig. Rena rama sjukdomsvinsten, säger Anna.

När det var idrott i skolan åkte hon till sjukgymnasten en dag och deltog i gymnastiklektionen en annan dag i veckan.

– Idrottsläraren var fantastisk. Han sa att ”Anna serverar på volleybollen”. På så sätt kunde jag vara med i de gemensamma övningarna, säger Anna.

När hon träffat Axel ville de ha barn. Det var inget val sjukvården uppmuntrade. Idag har de en liten dotter. Hon har också nemalinmyopati, precis som Anna och Annas mamma.

## Frågor till Anna Hallgren:

### *Var hämtar du kraft?*

– Goda vänner och Axel har alltid varit ett stort stöd.

### *Hur ska sjukvårdspersonalen bemöta dig tycker du?*

– Jag vill bli bemött som den jag är. De ska fråga mig vad jag vill veta om min sjukdom. Jag vill att de ska tala klarspråk med mig. Vid ett tillfälle när jag låg inne drog de sig undan för att diskutera min situation. Det var obehagligt. Jag vill vara med i samtalet och veta situationen.

## Fysioterapi och arbetsterapi

**Det finns en rad hjälpmedel, aktiviteter och strategier för att hjälpa barn med kongenital myopati att bli mer självständiga. Det säger specialistfysioterapeut Lisa Wahlgren och specialistarbetsterapeut Johanna Weichbrodt vid Regionhabiliteringen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Regionhabiliteringen i Västra Götaland har bland annat som uppgift att samla kunskap och erfarenhet av neuromuskulära sjukdomar. I teamet ingår läkare, fysioterapeut, arbetsterapeut, dietist och habiliteringsassistent.

Barn med neuromuskulära sjukdomar, som kongenitala myopatier, kommer till Regionhabiliteringen en gång per år för systematiska undersökningar.

– Regionhabiliteringen är ett komplement till habiliteringen på hemmaplan, säger Johanna Weichbrodt.

### **Kongenitala myopatier**

Det finns olika former av kongenitala myopatier. Svårighetsgraden varierar mellan olika sjukdomar och olika barn. Nemalinmyopati finns till exempel i fem olika former.

Funktionsnedsättningar som förekommer vid kongenitala myopatier är muskelsvaghet (hypotoni), försenad motorisk utveckling, medfödda ledfelställningar, överrorlighet eller kontrakturer, ryggproblem och andningssvårigheter.

*Muskelsvagheten* är mest uttalad i musklerna nära bålen (proximalt), tydlig påverkan på ansiktsmuskulatur, nackmuskler och andningsmuskler.

– Men kan också förekomma i händer och fötter (distala muskler), säger Lisa Wahlgren.

Vid nemalinmyopati beror muskelstyrkan på vilken form av nemalinmyopati personen har. Muskelstyrkan kan förbättras under de första levnadsåren för att därefter bli stationär eller i vissa fall försämrans långsamt.

– För alla barn med muskelsvaghet är det viktigt att så långt som möjligt bibehålla sin aktivitetsnivå, men samtidigt vara vaksam på att inte få träningsvärk dagen efter säger Lisa Wahlgren.

Om barnet har *försenad motorisk* utveckling bör det stimuleras till rörelse genom anpassade roliga aktiviteter.

– Våga utmana barnets gränser, men gör det med förstånd, säger Johanna Weichbrodt.

*Ledfelställningar* (kontrakturer) beror i första hand (primärt) på att musklerna är svaga. På grund av svagheten behöver barnet ofta använda kompensatoriska motoriska strategier, som också kan ge ledfelställningar, (sekundärt). Överrörlighet är vanligt i hand- och fotleder. Även i överrörliga leder finns risk för att kontrakturer utvecklas varför även de lederna behöver följas regelbundet för att tidigt upptäcka förändringar. Att vara inaktiv är ytterligare en riskfaktor för att utveckla ledfelställningar.

För att kompensera och förebygga kontrakturer och ledfelställningar rekommenderas stretching och ortoser. Genom stretching och ortoser behålls musklernas längd när de är korta och strama.

Ortoser används också för att ge stabilitet vid överrörliga leder.

### **Ståträning**

För barn som sitter i rullstol större delen av dagen är det viktigt att ståträna med hjälp av ståskal eller någon typ av ståställning. Gå- och ståträning är betydelsefull, eftersom den stretchar höfter, knän och fotleder.

Genom att stå belastas också skelettet, vilket minskar risken för benskörhet. Ståträning minskar också risken för *ryggproblem* som *skolios* (sned rygg), vilket i sin tur påverkar lungfunktionen positivt.

– Barnets räckvidd ökar också när det står upp och barnet kommer också i nivå med sina jämnåriga kamrater, säger Johanna Weichbrodt.

### **Handens ledrörlighet**

Överrörligheten vid kongenital myopati påverkar ofta händerna. Därför behövs en översyn för att tillgodose barnets behov av stöd och hjälpmedel. Ett handledsskydd kan vara bra att använda vid ansträngande aktiviteter.

Vid strama leder, som de flesta med kongenital myopati har, finns risk för ledfelställningar även i händerna. Då gäller det att se över hur barnet använder sin hand, att arbeta med stretching och använda ortoser nattetid.

– Om barnet har handledsortos, kan man ha den på varannan hand varannan natt, då har man alltid en hand fri, säger Johanna Weichbrodt.

### **Skolios**

*Sned rygg* (skolios) är en vanlig följd av att vara sittande de flesta av dygnets vakna timmar. Skoliosen orsakas av muskelsvaghet och muskelimbalans. Det finns en ökad risk för skoliosutveckling när barnet växer mycket. Det är viktigt att anpassa barnets sittställning så noga som möjligt och sträva efter symmetri.

Vid uppföljningarna på Regionhabiliteringen görs en noggrann sittanalys. Barnet sitter på en matta som är kopplad till en dator som mäter trycket under sittytan för att se tryckfördelningen.

– En bra sittställning ökar barnets möjlighet att använda sina armar och händer, säger Lisa Wahlgren.

Ibland kan en korsett vara ett bra hjälpmedel för att få en god sittställning. Korsetten hindrar inte skolios, men kan fördröja utvecklingen av den. En hård korsett som sitter tajt är att föredra.

### **Rullstol**

Vid kongenital myopati kan rullstol bli ett viktigt hjälpmedel för barnens självständighet. När barnen använder rullstol varje dag är det viktigt att se över sittställningen kontinuerligt. I rullstolen ska barnet sitta symmetriskt med stöd i sidled, för att inte behöva ta stöd på armstödet för att hålla sig uppe. Tunna, raka bålstöd rekommenderas, eftersom de inte stör armens rörelse.

– Den som sitter hela tiden ska byta sittdynan efter ett år. Även om den inte verkar utsliten blir den det. Att använda bälte är nödvändigt, för att minska risken för fallskador, säger Johanna Weichbrodt.

### **Självständighet**

För att barnen och ungdomarna med kongenital myopati ska bli självständiga är det viktigt att se barnets förutsättningar i miljön och anpassa den efter deras behov.

När det gäller hjälpmedel är det viktigt att det stämmer med barnets ålder.

– När andra barn börjar gå är det lämpligt att börja med rullstol inomhus och att när andra barn slutar åka vagn i 3-4 års ålder ska vagnen bytas ut mot rullstol även utomhus, säger Johanna Weichbrodt.

### **Instruera andra**

När barnet inte kan själv och anpassningar i miljön inte räcker till behöver barnen få hjälp av någon annan att göra det hjärnan vill men som musklerna inte kan.

– Lär barnen bli skickliga på att instruera så att någon annan kan utföra det som de vill, då kan de också få känsla av att de är de som utför aktiviteten, säger Johanna Weichbrodt.

Uppmuntra dem att göra vardagliga uppgifter. Med hjälp av sin assistent kan även barnet med kongenital myopati hjälpa till med dukning, plocka ur diskmaskin och så vidare.

Det är ett värde att barnen bidrar i hemmet med vardagliga uppgifter i hemmet precis som deras syskon gör.

### **Läs mer om anpassningar och hjälpmedel:**

Bostadsanpassning

Anpassning av barnets rum/toalett/kök  
[bostadscenter.se/](http://bostadscenter.se/)

Anpassning av bilen [autoadapt.com/sv/](http://autoadapt.com/sv/)  
[mobilitetscenter.se/](http://mobilitetscenter.se/)

### **Fatigue**

Vid kongenitala myopatier är det vanligt att besväras av trötthet, (fatigue). Särskilt små barn kan därför behöva hjälp att prioritera sina aktiviteter så att de har kraften kvar till det som är viktigast.

### **Motivera till ett intresse**

Även om barnen inte kan utföra en sport själv så kan alla vara hängivna supporters. Att heja på ett lag ger även en självkänsla och man kan hänga med i snacket på skolgården nästa dag när laget vunnit eller förlorat. Genom sitt intresse för sport, musik eller något annat blir de delaktiga i en större gemenskap som man kan prata med kompisarna om.

## **Frågor till Lisa Wahlgren och Johanna Weichbrodt.**

– *Vårt barn ska ha ortoser när han sover, men kan inte sova med dem på. Vad ska vi göra?*

– Om barnet inte kan sova med ortoserna på får man träna med dem på dagtid. Prata med er fysioterapeut om andra lämpliga tillfällen än natten. Efter en tid kan barnet göra ett nytt försök att sova med ortoserna på. Ta gärna hjälp av ortopedingenjören för att utforma ortoserna så att de passar barnet så bra som möjligt. Sen

får vi vara medvetna om att alla barn inte klarar att sova med ortoser, då ska sömnen prioriteras.

***Korsett och nackkrage försämrar andningsförmågan när barnet ska sova. Vad kan vi göra?***

– Om korsetten påverkar andningen negativt när barnet ska sova ska den inte användas nattetid. En hjälp till att få till en bra liggställning kan vara positioneringskuddar.

## Mat, näring och ätande

**– Vi behöver olika mycket mat beroende på kön, ålder, kroppsstorlek, kroppssammansättning, aktivitetsnivå och vilka mediciner vi har. En bedömning måste göras i varje enskilt fall. Det säger Anette Ekelund, dietist på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Maten ger oss livsnödvändig näring. Den är också starkt förknippad med kultur, arv, värderingar och åsikter, vilket påverkar vår inställning till den.

– Bra mat ska vara god, ge näring och energi och tid för gemenskap, säger Anette Ekelund.

Det vi äter består av kolhydrater, fett, proteiner och vatten. Den innehåller också vitaminer och mineraler.

*Kolhydrater* är ett samlingsnamn för stärkelse, sockerarter och fibrer och finns i säd, grönsaker och frukt.

– Kolhydrater ger energi till cellerna, bränsle till hjärnan, en energireserv och har en skyddande effekt mot en rad sjukdomar. Kolhydrater innehåller 4 kcal per gram, säger Anette Ekelund.

*Protein* består av cirka 20 aminosyror (proteiner) där nio är essentiella (livsnödvändiga), men som vi inte kan tillverka själva, utan måste få genom maten. Protein finns i kött, fisk, mjölkprodukter, bönor och nötter och ger också 4 kcal per gram precis som kolhydrater.

Protein ingår i alla kroppens celler. De är viktiga för alla kroppens funktioner, från hormonproduktion till immunförsvaret.

*Fett* innehåller dubbelt så mycket energi per gram, 9 kcal per gram, som kolhydrater och protein.

Fett kan vara mättat (fet korv, kokosfett, smör), enkelomättat (rapsolja, olivolja, nötter) och fleromättat (fet fisk, rapsolja,

valnötter). Vi behöver alla sorters fett för att kroppen ska fungera. Fett är energi i koncentrerad form och lagras i fettväven som energireserv, värmeisolering och skydd. Det behövs för att vi ska kunna ta upp de fettlösliga vitaminerna A, D, E och K

– Energibehovet varierar mycket från person till person. Det bästa mätinstrumentet är att följa tillväxten noga, säger Anette Ekelund.

Ett hjälpmedel kan vara att utgå från kostcirkeln.

– Bra mat ger god tillväxt, bättre skelett och bättre förutsättningar för inre organ som hjärta och lungor och allmän hälsa, säger Anette Ekelund.

### **Utmaningar vid muskelsjukdom**

Vid en muskelsjukdom som kongenital myopati finns några särskilda utmaningar att ta hänsyn till. När det gäller kroppsvikten ska man varken väga för mycket eller för lite. För mycket innebär en påfrestning på redan svaga muskler, för lite innebära nedsatt motorisk funktion, för lite kan leda till att det saknas kraft.

– Ofta har personer med muskelsjukdom lägre energiförbrukning, delvis på grund av minskad muskelmassa, men också om man sitter i rullstol och kanske inte rör sig så mycket. En bedömning om lagom mängd mat måste därför göras för varje barn, säger Anette Ekelund.

*Ät- och sväljsvårigheter* kan förekomma. Ibland finns anledning att utreda sväljfunktionen för att säkerställa att maten hamnar i magsäcken. Ibland kan måltiderna ta lång tid på grund av svårigheter att tugga.

Den som inte kan äta själv riskerar att inte få i sig tillräckligt på grund av att man är beroende av personer runt omkring.

– Försäkra er om att rätt anpassningar i måltidssituationen är gjorda som matens konsistens, bestick, glas, tallrik, sittställning och inte minst måltidsmiljön passar barnet, säger Anette Ekelund.

*Andningen* påverkas av muskelsvagheten. Ett tungt andningsarbete kan kräva mycket energi. Syrebrist ger illamående. Det kan också vara svårt att andas när man känner sig för mätt.

*Mage och tarm*-problem kan orsaka illamående, reflux, ulkningar, hosta, slem och kräkningar. Som en konsekvens av muskelsvagheten kan man ha en mer långsam magsäckstömning och förändrad tarmrörelse. Förstoppning och diarré är vanligt.



– Det är viktigt att utesluta allergi och intoleranser vid mag- och tarmsymtom, säger Anette Ekelund.

Konsekvenser för den som inte får i sig tillräckligt med näring kan vara:

Tillväxthämning

Bristsjukdomar

Dålig läkningsförmåga

Trötthet

Koncentrationssvårigheter

Försämrade intellektuella förmågor

Minskad uthållighet

Sämre livskvalitet

Benskörhet och frakturer

Sämre motorisk förmåga

Lägre delaktighet

Ökad smärta

Det är viktigt att följa barnets tillväxt, undersöka barnet medicinskt och ta olika blodprover. Tillsammans med föräldrarna går dietisten igenom hur och vad barnet äter, symtom från mag- tarmkanalen, ibland behövs det göras en matdagbok och en symtomdagbok.

– Det kan handla om att räkna ut energi och näringsintag, och få en inblick i hur en dag ser ut, för att se var problemet ligger, säger Anette Ekelund.

För att hitta lösningar är det viktigt att utreda om det är säkert för barnet att svälja, eller om maten hamnar fel. Allergier och intoleranser måste uteslutas. Kanske behöver barnet oralmotorisk träning eller se över tandhygien. Maten behöver också ha rätt konsistens, temperatur och smak.

Vid tillväxtproblem gäller det att hantera övervikt genom att se över energimängderna och när det gäller undervikt det motsatta; att berika maten och göra den mer näringstät.

### **Framgångsfaktorer**

Under hela uppväxten är det viktigt med tillväxtkontroll och kostbehandling i tid. Det är bra med arbete i team med arbetsterapeut, dietist, fysioterapeut, logoped, läkare och sjuksköterska.

– Behövs en koständring ska inte allt göras på en gång, utan ta en förändring i taget och utvärdera: Blev det som vi förväntat?

**Vitamin D**

Vitamin D som vi huvudsakligen får genom solljuset är en viktig vitaminkälla. Vitamin D finns i fet fisk, mjölk, äggula, nötkött, berikade margariner, kantareller och i näringsdrycker och sondnäring. Rekommendationen är att vi ska få i oss 10 mikrogram per dag. Via maten innebär det 100 gr lax eller makrill per dag, 400 gr kantareller eller 15 ägg.

Allt fler studier visar att vitamin D har större betydelse än man tidigare har trott.

– Längre har man vetat att det motverkar benskörhet, men nu vet vi att intaget har betydelse för celltillväxten i kroppen. Det påverkar också hjärnan, hjärt- och lungfunktionen liksom muskelfunktionen, säger Anette Ekelund.

**Muskelsjukdom och vitamin D**

Den som är stillasittande mycket inomhus har ett mindre upptag av D-vitamin. Mediciner, ärftlighet, platsen man är på, kläder och hudpigment påverkar också upptaget. Mörkhyade personer har sämre upptag av D-vitamin från solljuset.

Brist på D-vitamin ger risk för benskörhet, smärta, luftrörsinfektioner, hjärt-, kärlsjukdom, cancer, tbc, depression och nedsatta kognitiva förmågor.

– Det räcker att en bit av huden under 30 minuter två till tre dagar i veckan under sommarhalvåret när solen står som högst på himlen för att fylla kroppens depåer av D-vitamin.

Men depåerna i kroppen är lägre när det är som mörkast på vintern. Då behövs tillskott eller en resa till ett soligt land.

**Frågor till Anette Ekelund*****Kan man få för mycket D-vitamin?***

– Nej inte via solljus eller mat, men via kosttillskott går det att överdosera. För höga doser av D-vitamin kan leda till förgiftning. Välj D-vitamin från Apoteket, inte från Hälsokosten då doserna i de preparaten är svåra att avläsa och ofta ligger för högt.

***Min tonårige son dricker mycket energidryck. Finns det en alternativdryck?***

– Energidrycker lockar många tonåringar, men följ inte den trenden då konsumtionen kan påverka hjärtat. Gör en smoothie istället, det

ger energi men påverkar inte hjärtat. När man blir lite äldre kan man dricka kaffe.

***Hur många kilo under normalkurvan för vikt ska man helst ligga vid en muskelsjukdom som kongenital myopati?***

– Jag vill helst ge individuella råd, men om längdkurvan följer utvecklingen i sin kanal, så ska vikten generellt på muskelsjukdomar ligga minst en kanal under i förhållande till längd. Men det beror på hur muskelsvag personen är.

## 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.**

– Vi är nogna med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan, säger Elisabeth Lundquist, pedagog från barnteamet om Ågrenskas pedagogiska arbete vid en familjevistelse.

– Barn som har kongenitala myopatier har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande grad. 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 Elisabeth Lundquist.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrarna om barnen med diagnos. De hämtar också in information från barnens skola. Därefter planeras veckans aktiviteter med barnen.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig man kan känna sig. Eftersom funktionsnedsättningen är bestående blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

Vad underlättar i era barns vardag? Frågar Elisabeth Lundquist och ber föräldrarna prata med varandra. Förslagen som kommer upp är bland annat:

Bra samarbete med skolan är värdefull för att få en bra vardag.

Många av faktorerna för att underlätta i vardagen har omgivningen ansvar för, enas man om.

### **Allmänna mål**

Allmänna mål för alla vistelser är att skapa en miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel. Tillfällen till möten med andra barn och elever med samma diagnos och deras syskon ska skapas. Vistelsen ska bidra till kunskap och insikt om diagnosen.

Att göra barnen så delaktiga som möjligt är ett viktigt mål vid planeringen av aktiviteter under vistelsen på Ågrenska. Det innebär att personalen är måna om att arbeta efter individens egen rytm och alltid sträva efter att försöka förstå barnets eller ungdomens vilja.

– Vi vill stimulera individens egna resurser och kompensera på rätt sätt, säger Elisabeth Lundquist.

### **Särskilda mål**

För varje vistelse sätts särskilda mål upp, som är anpassade efter de behov barnen med denna diagnos har. För veckan med kongenitala myopatier har det blivit fyra särskilda mål.

*Att se till varje barns/elevs omvårdnadsbehov och hälsa.* Det görs genom att anpassa aktiviteter och tid utifrån behov och dagsform och ge chans till vila och fysisk avslappning under dagen.

– Vi är måna om att ge möjlighet till vila och har därför lagt in vila med bollmassage och musik efter lunch.

Individuella hjälpmedel ingår på ett naturligt sätt.

*Att upprätthålla den fysiska orken och stimulera motoriken.* På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar och avslappning med mer motoriskt krävande programpunkter.

*Att bidra till självständighet* görs genom en tillgänglig fysisk miljö och hjälpmedel med låg vikt, till exempel vid maten. Det är viktigt att välja tallrikar och redskap som är lätta för personer som är muskelsvaga.

*Bidra till att stärka självkänslan.*

Samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter där individ och grupp stärks är viktiga delar. Genom dessa delar barnen erfarenheter och får en chans att utbyta tankar och känslor.

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

**Samverkan**

Samverkan mellan föräldrar, skola, habilitering och elevhälsa är väldigt värdefull, särskilt vid stadiövergångar.

Det är ett tillfälle att överföra viktig information om barnets särskilda egenskaper och tillgångar liksom svårigheter.

**Länktips**

**logopedeniskolan.blogspot.se**

**skoldatatek.se/verktyg/appar**

**skolappar.nu**

– appar kopplade till det Centrala innehållet i lgr 11

**appstod.se**

– samlingsplats för appar som stöd

**mathforest.com**

– låg/mellan välj nivå

**mfd.se**

– myndigheten för delaktighet

## Rickard och skolan

Rickard började i förskola när han var sex år. Hans lillasyster Jenny gick i samma förskola. Han har haft perioder då han inte klarat av samma saker som sina jämnåriga.

– När de andra barnen klättrade upp på taket till en byggnad på lekplatsen, fixade han inte det själv, säger Erica.

– Men det löstes genom att någon tog en låda till honom att kliva på. Då kom han upp. Hans omgivning har varit bra på att hitta lösningar, säger Jens.

Rickard har varit med och spelat fotboll, men han ramlar och slår sig mycket. Att använda sparkcykeln fungerar bättre.

Under en period fick Rickard inte vara med och göra allt som de andra.

– Då gick jag och pratade med läraren och Rickard fick berätta vad han klarar av. Efter det har det inte varit några problem. Så länge man kommunicerar fungerar det bra, säger Jens.

Rickard har aldrig haft en egen resurs i skolan. Det har bland annat berott på att han inte velat bli annorlunda bemött. Istället har kompisarna hjälpt honom med påklädningen i idrotten till exempel. Att ta på sig strumpor är särskilt jobbigt, liksom skorna eftersom han inte kan böja sig ner. Och kommer han ner kan han inte ta sig upp.

– Vi är glada över att bo i en liten by där alla känner varandra och hjälper till.

– När han vad mindre var det inga problem att hjälpa honom upp, men nu när han blivit äldre och tyngre är det svårare.

Tidigare har familjen åkt utförskidor, men nu har det blivit för fysiskt ansträngande för Rickard. Nu är han mer rädd för att ramla.

– Rickard förstår sin fysiska begränsning. Han har nog accepterat vad han kan och inte kan, säger Jens.

– Vi försöker lyfta fram det han tycker är roligt och är bra på, för att stärka hans självförtroende, säger Erica.

Rickard är bra på datorer. Datorspelet Fort Knight har blivit hans grej. Rickard har kompisar över hela världen som han spelar med. Han har ingen fast skärmtid, utan föräldrarna låter honom spela så mycket han vill.

– Han behöver bli bekräftad på något han är bra på, säger Jens.

## Syskonrollen

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

**– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Samuel Holgersson, sjuksköterska i Ågrenskas barnteam.**

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

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

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

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

### **Känslor och frågor**

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

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

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

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

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

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

### **Syskonens program**

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har kongenitala myopatier. Syskonen

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

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

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

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

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

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

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

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

### **Berättelsebok**

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritar de av sin hand,



som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

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

### **Vardagstid med föräldern**

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa. De vill titta på en film, gå på café, det handlar inte om en lång resa, utan vardagsaktiviteter.

– En flicka blev skjutsad till ridningen av sina föräldrar. Efteråt gick de och fikade. Det var uttalat deras egen tid tillsammans, inte tid som ”bara blev över”.

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

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

– Här i Göteborg tycker många syskon det är bra, att man får gå före i kön på Liseberg.

### **Syskonläger**

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

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

## **Rickard har en lillasyster**

Rickard var tjugo månader när hans lillasyster Jenny föddes. Jenny har också kongenital myopati. De noterade tidigt att hon gick lite snett med fötterna och gick lite långsamt, men började inte

reflektera över att det kunde vara något särskilt problem förrän utredningen av Rickard startade.

Föräldrarna beskriver dem som väldigt olika. Rickard spelar dator och Jenny pysslar.

De är båda medvetna om de fysiska begränsningar som sjukdomen innebär och öppna mot omgivningen om den.

– Jenny brukar förklara, om det är något som hon inte fixar, att detta kan jag inte på grund av min muskelsjukdom. För dem är det inget särskilt, det är bara så det är.

När det var skolresa till ett stort badhus var syskonen med.

Föräldrarnas inställning är att ”det löser sig”.

## Munhälsa och munmotorik

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

**Det säger specialisttandläkare Anna Ödman och logoped Lisa Bengtsson som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.**

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön. Det är en specialistklinik och 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.

### **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.

### **Munhälsa vid kongenital myopati**

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma vid kongenital myopati

- Olika typer av bettavvikelser kan eventuellt förekomma till exempel öppet bett och underbett
- Smal och hög gom kan eventuellt förekomma
- Eventuellt en påverkan på gapförmågan

- Eventuellt en svårighet med tandborstningen på grund av nedsatt hand/armfunktion.

Att tänka på för barn med kongenital myopati

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Vissa mediciner kan ge muntorrhet, vilket ökar risken för karies.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på [www.bildstod.se](http://www.bildstod.se), och [www.kom-hit.se](http://www.kom-hit.se))

### **Munmotorik vid kongenital myopati**

När det gäller barn med kongenital myopati kan, men behöver inte, följande symtom förekomma:

- Nedsatt muskeltonus och muskelstyrka i mun- och ansiktsområdet. Det kan leda till
  - Tugg- och sväljsvårigheter
  - Påverkan på tal och mimik
  - Nedsatt salivkontroll
- Ledstelhet – käkleden
  - Nedsatt gapförmåga/käkrörlighet
  - Tuggsvårigheter
  - Försvårar munvård, tandvård

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', säger Lisa Bengtsson.

### **Ättsvårigheter**

Ättsvårigheter kan yttra sig på olika sätt. Det kan dels handla om viljan och orken att äta och förmågan att äta.

– Matlusten påverkas också av hur mage och tarm fungerar, liksom av andning och allmäntillståndet, säger Lisa Bengtsson.

### **Tal och språk**

Talet kan vara svagt, nasalt och odistinkt till exempel på grund av andningssvårigheter och muskelsvaghet. Man kan också ha

språkliga svårigheter. För att skilja ut vad som eventuellt påverkar barnets kommunikation och hur detta då kan behandlas, bör personen få en individuell bedömning.

### **Stelhet i käkleden**

För att förebygga och behandla stelhet i käkleden och bibehålla aktivitetsförmågan är det bra att passa på i samband med måltid, munlek och tandborstning.

– Ta ut rörligheten genom att uppmuntra barnet att gapa stort, skjuta fram underkäken och föra underkäken åt vardera sidan. En form av stretchövning. Det finns också särskilda träningsredskap för att stretcha käkleden och därmed motverka minskad gapförmåga.

Syftet med behandlingen är att öka förmågan att kontrollera saliven, förbättra ät-och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Det är jättebra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat, säger Lisa Bengtsson.

### **Forskningsprojekt**

För den som har en neuromuskulär sjukdom är det möjligt att delta i ett forskningsprojekt genom Mun– H– Center. Det innebär att man får träffa ett tandvårdsteam och logoped vid vissa intervall (fyra år) för undersökning och rådgivning kring hälsa och munmotorik.

*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)***

## **Rickard idag**

Föräldrarna beskriver Rickard som snabbtänkt, att han gillar dataspel och god mat. Och hänga med kompisar.

Familjen reser ofta. När barnen fyllde tio år fick de önska sig en resa med bara föräldrarna. Båda ville till London.

– När Rickard fyllde år blev det fyra dagar på hotell och fotboll var en önskan, säger Jens och Erica.

Jenny valde också London när hon fyllde tio år, men då blev det shopping och Madame Tussauds.

Rickard är väldigt nyfiken och intresserad av mycket. Föräldrarna berättar att han inte låter sin muskelsvaghet hindra honom och att de är måna om att stötta honom. Som när de åkte Danmarksbåten och fick komma upp till kommandobryggan. Upp dit var det en brant trappa.

– Rickard kunde ju sagt att han inte ville, men han lät inte trappan hindra sig. Fast det tog lite tid kom han upp.

– Och vi är måna att stötta honom. Vi vill inte överbeskydda någon av dem, säger föräldrarna.

## Samhällets stöd

### **Socionom Cecilia Stocks från Ågrenska beskriver olika stödinsatser genom till exempel Försäkringskassan och Socialtjänstlagen, SoL och LSS, Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade.**

Cecilia Stocks visar en schematisk bild över de ”aktörer” som är centrala och som påverkar personer med sällsynta diagnoser. Det är alltifrån regering, departement, kommuner och landsting till intresseorganisationer som Riksförbundet Sällsynta Diagnoser.

### **Ny patientlag**

Sedan 1 januari 2015 finns en ny patientlag som stärker ställningen för patienter. Som patient har du rätt att välja öppenvård i andra landsting och du har lättare att få en ny medicinsk bedömning. Barns inflytande över sin egen vård har också förstärkts. De har i den rätt att få information om sin egen behandling, på ett sätt som de förstår.

### **Samordning**

För att säkerställa en patients behov av bland annat samordning av vård- och samhällskontakter infördes i hälso- och sjukvårdslagen 2010 att vårdenhetschefen fast vårdkontakt vid utskrivning från slutenvården.

I januari 2018 kom ny lag om samverkan och uppföljning när fortsatta insatser från öppenvård behövs. Den fasta vårdkontakten ska ge information, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården.

### **Samordnad Individuell plan, SIP**

Kommun och landsting är skyldiga att upprätta en individuell plan, enligt både 2 kap. 7 § socialtjänstlagen (2001:453), SoL, och i 3 f § hälso- och sjukvårdslagen.

En SIP görs när kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver förtydligas till exempel.

– Den kan också göras om en person upplever att man ”bollas runt” bland flera instanser.

### **Skollagen**

Skollagens 1 kap 4 § slår fast att skolan ska ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Skolan ska sträva efter att *uppväga skillnader* i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen.

### **Anpassningar i förskola och skola**

Anpassningar i förskola och skola kan bestå av ett särskilt schema över skoldagen, extra tydliga instruktioner eller stöd att sätta igång arbetet.

### **Undantagsbestämmelsen**

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i 10 kap 21 § tidigare kallad Pysparagrafen. Den ger elever med funktionsnedsättning rätt att undanta vissa delar i kunskapskraven och ändå få godkänt betyg. Formuleringen lyder: ”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

### **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 stadietyten.

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.

### **Förbered mötet!**

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna. Om det verkar vara svårt att fatta ett beslut på grund av olika åsikter ställ då frågan: Hur gör vi då? Det betonar att ansvaret för en lösning är gemensamt.

### **Vart vänder vi oss?**

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till

Skolverket

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

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

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

Skolinspektionen, [www.skolinspektionen.se](http://www.skolinspektionen.se)

### **LSS, Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade**

LSS finns till för att ge goda livsvillkor. Det är en rättighetslag med tio olika insatser.

LSS har insatser 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.

### **Korttidsvistelse och anhörigstöd**

Exempel på bistånd inom LSS och Socialtjänstlagen (om man inte omfattas av LSS) är korttidsvistelse, avlösarservice, kontaktperson/ledsagare och korttillsyn för skolungdom över 12 år.

Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut.

Inom Socialtjänstlagen, SoL, finns rätt till anhörigstöd. I det ingår att kommunerna har skyldighet att erbjuda stöd, samtalsgrupper, samtal, massage, träning med mera.

Ta kontakt med en anhörigkonsulent/ anhörigstödjare i kommunen, kommunens växel för att veta mer.



### **Bostadsanpassning**

Den enskilda kommunen beslutar om rätten till bostadsanpassning. Vill man klaga på kommunens handläggning anmäler man det hos Boverket

<https://www.boverket.se/sv/bab-handboken/Om-bostadsanpassning>

### **Vart vänder vi oss?**

Socialsekreterare/ handläggare

Habiliteringen/kuratorn

Brukarstödsorganisationer (Lasse, Bosse)

Brukarstödscentrum

Organisationer

### **Fonder**

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, för rekreationsresor och hjälpmedel. Sök fonder här:

- Sjukhuset
- Biblioteket ("Alla dessa fonder" och "Stora fondboken")
- Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas  
<http://www.stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx>
- <http://habilitering.se/funktionshindersguiden/ekonomi/fonder>
- Företag

## **Informationscentrum för ovanliga diagnoser**

I Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser finns över 300 informationstexter som var och en beskriver en eller flera diagnoser. Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet, i samarbete med ledande medicinska specialister. Berörda intresseorganisationer bidrar också med synpunkter på informationen. En särskild expertgrupp utsedd av Göteborgs universitet kvalitetssäkrar texterna innan de publiceras.

Nya diagnosbeskrivningar tillkommer varje år och texterna revideras regelbundet. Till varje text finns en kort sammanfattning som kan laddas ner och skrivas ut.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser svarar på frågor om texterna i databasen och ger råd om vart man kan vända sig för att få mer information. Telefon 031-786 55 90, e-post [ovanligadiagnoser@gu.se](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se).

*Läs mer på:* [socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://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. NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.**

NFSDs uppgift är att:

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

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



# Kongenital myopati

*En sammanfattning av dokumentation nr 567*

Kongenitala myopatier är ett samlingsnamn för olika medfödda sjukdomar i muskelvävnaden. Sjukdomarna leder alla till att skelettmuskulerna inte fungerar som de ska.

Omkring sex barn per 100 000 levande födda har någon form av kongenital myopati.

Kongenitala myopatier är genetiska sjukdomar som har olika sorters ärftlighet. De ärvs autosomt dominant, autosomt recessivt eller X-bundet.

Behandlingen vid kongenitala myopatier syftar till att lindra symtom, kompensera för funktionsnedsättningar och skapa förutsättningar för god livskvalitet. Barnen behöver också habiliteringsinsatser.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2018



**ÅGRENSKA**

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