

Duchennes muskeldystrofi, familjevistelse

Dokumentation nr 648



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se

Duchennes muskeldystrofi

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangeras 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 eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Sara Lesslie, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn med Duchennes muskeldystrofi berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner i pdf-format: agrenska.se

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Thomas Sejersen, professor vid neuropediatrika enheten på Astrid Lindgrens barnsjukhus, Karolinska Universitetssjukhuset i Solna

Christopher Lindberg, genetiker och neurolog vid Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Agneta Markström, överläkare vid Sömn- och andningscentrum, Akademiska sjukhuset i Uppsala och Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

Ulrika Edofsson, specialarbetsterapeut vid Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Petra Staaf, fysioterapeut vid Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Jonas Gillenstrand, psykolog vid Habilitering & Hälsa i Kungälv

Josefine Lindqvist, dietist på regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Philip Jönsson, vuxen med Duchennes muskeldystrofi

Björn Jönsson, styrelseledamot i Insamlingsstiftelsen för muskeldystrofiforskning och patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Ödman-Roussakis, överläkare

Lisa Bengtsson, logoped

Medverkande från Ågrenska

Bodil Mollstedt, specialpedagog

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Louise Jeltin, koordinator

Anna-Karin Björnström, koordinator

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information	5
Frågor till Thomas Sejersen:	9
Genetik	10
Frågor till Christopher Lindberg:.....	13
Emanuel har Duchennes muskeldystrofi	14
Behandling och aktuellt forskningsläge	15
Frågor till Thomas Sejersen:	17
Lungsymtom och andningsstödjande behandling	18
Frågor till Agneta Markström:	20
Fysioterapi och arbetsterapi.....	21
Frågor till Petra Staaf och Ulrika Edofsson:.....	26
Emanuel och rullstolen.....	26
Att leva med DMD ur ett neuropsykologiskt perspektiv	27
Philip är vuxen med Duchennes muskeldystrofi	31
Mat, näring och ätande	33
Frågor till Josefine Lindqvist:.....	37
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter.....	37
Emanuel trivs i skolan	40
Syskonrollen	41
Emanuel har två bröder.....	45
Munhälsa och munmotorik	45
Familjen söker assistans åt Emanuel	48
Stöd i samhället	49
Frågor till Louise Jeltin:	55
Acceptans och anpassningar	55
Insamlingsstiftelsen SMDF	56
Patientföreningen DBMD	57
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	58
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	59

Medicinsk information

– Duchennes muskeldystrofi hör till gruppen progressiva neuromuskulära sjukdomar. Muskelfibrerna bryts långsamt ner och ersätts av bindväv och fett, vilket leder till en fortskridande muskelsvaghet. Det säger Thomas Sejersen som är överläkare vid muskelteamet på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

Orsaken till Duchennes muskeldystrofi, som förkortas DMD, är förändringar i en gen som leder till brist på proteinet dystrofin. Dess funktion är att ge en mekanisk förstärkning av höljet som omger muskelfibrerna. Det finns fler än 20 olika typer av muskeldystrofier hos barn. En likartad sjukdom är Beckers muskeldystrofi som har samma genetiska orsak som DMD men ger mildare symtom. DMD förekommer i stort sett bara hos pojkar och män.

Den ökade nedbrytningen av muskelfibrerna brukar vara symmetrisk, det vill säga den drabbar båda sidor av kroppen i samma takt. Muskelfibrerna bryts successivt ned och ersätts av fett och bindväv. Bristen på dystrofin gör att höljet på muskelfibrerna slits när muskeln drar ihop sig och går till sist sönder. Muskeln lyckas inte reparera sig tillräckligt väl och ämnen som bara ska vara inne i muskelfibrerna läcker ut och orsakar inflammation i vävnaderna. DMD är en multiorgansjukdom, det är alltså inte bara muskler som drabbas. Dystrofin behövs i skelettmuskulatur, hjärtmuskler, glatta muskelceller samt i centrala nervsystemet. Bristen på dystrofin kan därför, i varierande grad, leda till symtom från skelett, hjärta, mage, tarm, och urinvägar samt ha en påverkan på beteende och kognition.

– Sekundärt kan det också ge symtom från leder eftersom det är påverkat av muskelstyrkan, säger Tomas Sejersen.

Symtom

Ett första tecken på DMD är ofta en sen motorisk utveckling, till exempel att barnet börjar gå sent eller har svårt att gå i trappor. Några är muskelsvaga tidigt och andra får en vaggande gång från ungefär tre års ålder. Många har svårt att springa, hoppa och resa sig från golvet. Ett tidigt symtom är att vadmusklerna blir förstörade (pseudohypertrofi), på grund av inlagrat fett och bindväv.

– Pojkarna använder ibland en teknik för att ta sig upp i stående som kallas för Gowers manöver och innebär att de måste ta stöd med händerna på låren när de reser sig upp, säger Thomas Sejersen.

Så småningom kommer muskelsvaghet, felställningar av leder och problem med mag-tarmkanalen. Även andningsmusklerna och lungfunktionen berörs. Ofta är hjärtat påverkat. Inlärningssvårigheter och intellektuell funktionsnedsättning förekommer, liksom olika beteendesvårigheter.

– Eftersom pojkarna har svårt att röra sig och inte belastar skelettet tillräckligt kan de också få problem med ett skörare skelett och en sämre ledrörlighet, säger Thomas Sejersen.

Utredning för diagnos sker genom att först kontrollera nivåer av kreatinkinas (CK) genom ett blodprov. Höga CK-nivåer kan vara ett tecken på muskeldystrofi. För att bekräfta diagnosen görs en genetisk testning vilket också kan ge information om vilken typ av mutation som finns i dystrofinngen. Ålder vid diagnos varierar. Tiden från symtom till diagnos är ibland väldigt lång, ofta mer än ett år och ibland så lång som sex till sju år.

– Det är viktigt att få en diagnos i tid, för att kunna sätta in behandling så tidigt som möjligt, säger Thomas Sejersen.

Utan behandling förlorar de flesta gångförmågan runt tio års ålder. Under de sena tonåren börjar många få ortopediska problem som kontrakturer och skolios. För bästa behandling finns ett skandinaviskt vårdprogram för DMD.

– Den basala vården är väldigt viktig. Man har sett att det finns evidens och enighet kring tillvägagångssätt att behandla sjukdomen, säger Thomas Sejersen.

Eftersom tillståndet påverkar många delar av kroppen behöver flera olika specialister i vården involveras i behandlingen. Därför är det viktigt med ett tvärprofessionellt team kring barnet.

– Uppgiften för teamet är att följa barnet och ligga före sjukdomens olika stadier och hjälpa familjer att planera för vad som kan hända den närmaste tiden, säger Thomas Sejersen.

Sjukdomsfaser

DMD delas in i fem olika faser utifrån symtom.

1: Presymtomatisk fas

Innan barnet börjar uppvisa symtom. Diagnos kan ställas, antingen genom slumpvis upptäckt av förhöjda CK-nivåer eller på grund av ärftlighet för DMD.

2: Tidig gångfas

Pojkarna visar tecken på muskelsvaghet och vaggande gång eller tågång, men kan gå i trappor. Barnet använder sig av Gowers manöver.

3: *Sen gångfas*

I denna fas har de flesta fått sin diagnos. Gången blir alltmer ansträngd och pojkarna förlorar förmåga att gå uppför trappor och resa sig från golvet.

4: *Tidig icke-gångfas*

När pojkarna slutar gå fungerar funktionen i armar och kroppshållningen fortfarande för de flesta. En del kan utveckla skolios.

5: *Sen icke-gångfas*

Funktionen i armarna och förmågan till upprätt kroppshållningen blir alltmer begränsad.

Behandling

I de första stadierna är det viktigt med diagnostisk utredning och genetisk vägledning. Senare i förloppet blir det mer fokus på en förutseende planering för den framtida situationen. Det är bra att göra systematiska uppföljningar och undersökningar av personer med DMD för att kunna sätta in förebyggande åtgärder vid rätt tidpunkt. Det kan minska och fördröja komplikationer. De systematiska uppföljningarna är också betydelsefulla för att utvärdera effekten av behandlingen. Muskelfunktion, styrka och ledrlighet bör följas upp var sjätte månad. Beroende på funktion kan man överväga insättning av kortison.

– Det är viktigt att se till att alla viktiga vaccinationer är gjorda innan man sätter in kortison, säger Thomas Sejersen.

Kortisonbehandling

Kortison används som huvudsaklig medicinering därför att det dämpar inflammationen som följer av muskelnedbrytningen och kan förbättra muskelstyrka och funktion. Behandlingen bromsar utvecklingen av muskelsvagheten och kan förlänga gångförmågan. Kortisonet har också positiva effekter på andning och hjärtmuskelpåverkan samt har en fördröjande effekt på skoliosutvecklingen. Oftast påbörjas kortisonbehandlingen från två års ålder eller vid diagnos. Prednisolon eller deflazacort är de två olika typer som används.

– Kortison är en framgångsrik behandling för gångförmågan, pojkarna vinner ofta flera år om det sätts in tidigt. Men kortison innebär också problem med biverkningar. Oftast börjar man med prednisolon för att sedan sätta in deflazacort ifall man ser stora problem med viktuppgång, säger Thomas Sejersen.

Att hålla koll på vikten är också särskilt viktigt när man har svaga muskler och inte har lika stora möjligheter till fysisk aktivitet.

– Dietisten blir viktig för att kunna reglera detta, säger Thomas Sejersen.

Förutom viktuppgång kan kortison ge biverkningar som hämrad längdtillväxt, förhöjt blodtryck och försenad pubertet. En del kan få magkatarr, grå starr och humörsvängningar.

Förebyggande behandling vid olika symtom

Andning

För att föregå problem med andningsfunktionen är det viktigt att pojkar med DMD följer det vanliga vaccinationsprogrammet och också vaccineras mot säsongsinfluensa, lunginflammation och covid-19.

Hjärtpåverkan

Vid konstaterad diagnos eller senast när pojken är sex år gammal bör hjärt-ekokardiografi eller ultraljud av hjärtat göras. Vid avvikelser på hjärtat ska förebyggande behandling sättas in. Pojkarna bör följas varje eller vartannat år. Snabba variationer i hjärtrytmen är vanligt och ofarligt hos personer med DMD. Desto vanligare är problem med kraften i hjärtat.

– Det är bra att sätta in ACE-hämmare profylaktiskt vid tio-års ålder för att avlasta hjärtat och långsiktigt motverka försämring, säger Thomas Sejersen.

Även blodtrycket kan påverkas, särskilt om man tar kortison, då högt blodtryck är vanligt.

Skeletthälsa

Alla pojkar med DMD har försvagat skelett med en ökad risk för frakturer. Skörheten är en följd av minskad fysisk aktivitet. På grund av den låga belastningen och biverkningar av kortison finns risk för urkalkning av skelettet och problem med osteoporos (benskörhet). Därför rekommenderas extra tillskott av D-vitamin, kalcium och bisfonater, vilka påverkar skelettnybildningen och kan förbättra smärtsituationer vid små frakturer.

– Eftersom osteoporos leder till en ökad risk för skelettfakturer förespråkar vi att pojkarna kommer upp i stående även om de sitter i rullstol för att belasta skelettet, säger Thomas Sejersen.

Psykosociala svårigheter

Många pojkar med DMD har beteendeavvikelser som trotsighet, upproriskhet och explosivitet. För att kunna ge barnet det stöd som det behöver bör en kognitiv utredning göras när det förekommer avvikelser i beteendet och inför skolstart. En utredning kan visa hur undervisningen kan läggas upp för att barnets starka sidor ska komma till sin rätt. Den kognitiva utredningen kan behöva upprepas under uppväxten beroende på om det uppkommer nya svårigheter.

I de tidiga tonåren blir många pojkar nedstämda. Generellt sett är det vanligt hos barn och ungdomar med kroniska tillstånd.

Behandlingssammanfattning

- Vid fyra till sex års ålder ställs diagnos och det är viktigt att behandling sätts in så tidigt som möjligt för att bromsa sjukdomsförloppet, kortison är vanligast.
- En kognitiv utredning bör göras till grund för skolval så att barnet får rätt stöd och anpassningar.
- För att motverka kontrakturer och skolios är sjukgymnastik och ortoser viktiga. Därför är det bra att familjen har kontakt med habiliteringen.
- För att motverka hjärt- och lungkomplikationer bör pojkarna vaccineras och vid behov få antibiotika förebyggande. Även användning av ventilator eller CPAP (ett hjälpmedel för andning) och ACE-hämmare kan vara en del av behandlingen.
- Det är viktigt att inte glömma det psykologiska stödet.

Vårdprogrammet för DMD har omarbetats till användarvänliga sammanfattningar. Publikationerna finns att läsa på:

smdf.se – Insamlingsstiftelsen för muskeldystrofiforskning
treat-nmd.eu – Neuromuskulärt nätverk

Frågor till Thomas Sejersen:

Hur ofta bör man kontrollera tillväxten?

– När man precis har satt in kortison är det bra att kontrollera ofta men sedan räcker det med årliga kontroller. Det är också viktigt med tidig dietistkontakt för att motverka den stora viktuppgången i början.

Kan kortison innebära att man utvecklar diabetes?

– I de blodprover som tas årligen kontrollerar vi alltid blodsockret. Det stämmer att kortison kan orsaka diabetes men jag har inte träffat på någon med DMD som fått det. Det är viktigt att vara uppmärksam på symtom på diabetes som ökad törst, mycket urin och trötthet.

Bör man tillhöra ett muskelteam?

– Ja det tycker jag. I vissa delar av landet finns det inga sådana, men vid diagnos och med glesa intervall är det bra att träffa ett team med större erfarenhet. Det finns ungefär åtta team i Sverige på barn- och ungdomssidan. Nästa år införs två högspecialiserade team i Sverige som man har rätt att komma till.

Ska barnen följa det ordinarie vaccinationsprogrammet?

– Ja det ska de.

Hur följer man upp skolios?

– Det sker vid årliga uppföljningar hos muskelteamet.

Genetik

– Duchennes muskeldystrofi orsakas av förändringar i en gen som leder till brist på proteinet dystrofin. Det säger Christopher Lindberg som är överläkare på Klinisk genetik och Neuromuskulärt Centrum vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Vårt DNA består av baspar som tillsammans utgör våra gener. Varje individ har ärvt hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Generna är ungefär 25 000 till antalet och finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av DNA-spiraler som formar 46 kromosomer. De i sin tur består av 23 kromosompar. Det sista kromosomparet är könskromosomerna som hos kvinnor består av två X-kromosomer och hos män av en X- och en Y-kromosom.

DNA-spiralerna består av baspar som kopplar ihop sig i olika sekvenser. Varje baspar utgörs av fyra nukleotider som heter A, T, C eller G. De är genernas byggstenar och ordningen av dessa är väldigt viktig för genens funktion. Den del av DNA som direkt utgör mall för protein kallas för exoner och de delar som inte kodar för något protein kallas för introner.

– Vi har ungefär tre miljarder baspar men det är bara en procent av dem som är kodande exon. Mallarna är som bruksanvisningar för alla proteiner i kroppen. Det är proteiner som avgör hur exempelvis kroppens celler fungerar och hur vi ser ut, säger Christopher Lindberg.

Om det har skett en förändring (mutation) i en gen har basparen ändrats vilket kan påverka bildandet av proteinet för den aktuella genen. Om det bildas ett felaktigt protein kan olika symtom uppstå. Vilka symtom beror på vilket eller vilka proteiner som är påverkade. Alla människor bär på mutationer i sin arvs massa, men bara en liten andel av dessa ger upphov till symtom.

Duchennes muskeldystrofi

DMD orsakas av en förändring i dystrofin genen, som är den största kända genen i det mänskliga genomet. Den består av 79 exoner och mycket stora introner. Vid DMD leder förändringen till att det tillverkas

för liten mängd av proteinet dystrofin, vilket gör att de olika symtomen uppstår.

När dystrofinen kartlades 1986 innebar det ett stort genombrott för muskelforskningen. Dystrofin är ett protein som bidrar till hållfastheten i muskelfibermembranet. Runt varje muskelfiber finns ett skyddande hölje och dystrofin fungerar som en förankring mellan höljet och varje muskelfiber som drar ihop sig, det skyddar muskelfibrerna under sammandragningen.

– Proteinets funktion är som en typ av armeringsjärn. Att genen är så stor innebär att det finns en större andel genetiska fel och mutationer, säger Christopher Lindberg.

Man känner idag till över 5 000 olika mutationer i dystrofinen som leder till brist på dystrofin. Mutationerna kan vara av tre olika typer. I 65 procent av fallen är det en *deletion* (förlust). Det innebär att det saknas exoner i läsningen av genen. I cirka tio procent är mutationen en *duplikation*, det vill säga att en eller flera delar av genen dubbleras. Då passar inte ändarna på exonerna ihop och kan därför inte koppla ihop sig med nästa baspar i DNA-strängen. Det leder till att genen inte blir läsbar. I 25 procent av fallen är ett enda av basparen felaktigt vilket kallas för en *punktmutation*. Om det innebär att resten av genen inte kan läsas leder det till Duchennes muskeldystrofi.

Vid Beckers muskeldystrofi, som också orsakas av en mutation i dystrofinen, finns en varierande grad av aktivitet kvar hos proteinet. Därför har personer med Beckers lindrigare symtom än personer med DMD.

För att analysera och upptäcka deletioner och duplikationer i gener används en så kallad MLPA-metod medan punktmutationer hittas med en sekvensanalys där genetiker tittar på varje baspar (A, T, C, G) i genen. Idag används ofta en helgenomsekvensering för att fastställa den genetiska diagnosen.

– Analysen kan vara riktad om man känner till att det finns en mutation i familjen. Det kan också vara en screening då man letar efter vilken genetisk mutation som finns i familjen. Då letar man efter mutationer någonstans i en hel gen genom att titta på alla exoner, säger Christopher Lindberg.

Ärftlighet

Dystrofinen sitter på X-kromosomen och förändringen i anlaget ärvs genom ett så kallat *X-bundet recessivt nedärvningsmönster*. Det innebär att sjukdomen i regel bara förekommer hos män och att mamman kan vara anlagsbärare. Män har en X-kromosom och

kvinnor har två. Eftersom den muterade genen är recessiv inaktiveras den hos kvinnan och den friska X-kromosomen uttrycks istället och kan bilda dystrofin. Därför får, i de allra flesta fall, kvinnan inte några symtom, men bär fortsatt på anlaget.

– Söner till anlagsbärande kvinnor har 50 procents sannolikhet att få sjukdomen. Döttrar har samma sannolikhet att bli anlagsbärare av mutationen, säger Christopher Lindberg.

Enstaka kvinnor som är anlagsbärare (15–20 procent) löper en risk att själva bli sjuka. Symtomen kan vara muskelsvaghet, hjärtpåverkan och kognitiv påverkan. Därför bör kvinnorna följas upp regelbundet av hjärtläkare.

– Vi rekommenderar årliga EKG för att kontrollera hjärtats funktion, säger Christopher Lindberg.

I en tredjedel av fallen uppstår DMD som en *nymutation*. Det innebär att mamman inte är anlagsbärare och därför inte för mutationen vidare. Men det finns ändå en ökad sannolikhet för upprepning på grund av *gonadal mosaicism*.

– Sannolikheten minskar betydligt, men i fem till tio procent av dessa fall kan modern ha enstaka äggceller med förändringen. Därför bör de som fått ett barn med DMD erbjudas fosterdiagnostik vid nästa graviditet oavsett om man konstaterat att modern är anlagsbärare eller inte, säger Christopher Lindberg.

En man med DMD får friska söner och friska anlagsbärande döttrar eftersom X-kromosomen kommer ifrån mamman.

Genetisk analys och vägledning

Det finns flera fördelar med att fastställa den genetiska orsaken till en sjukdom. Först och främst för att veta att rätt diagnos har ställts. När man ställt diagnos blir det lättare att utforma ett uppföljningsprogram, få läkarintyg och söka information. Många upplever det också som positivt att tillhöra en patientgrupp där man kan få råd och stöd från andra i samma situation.

– Genetisk vägledning handlar också om att avgöra vem eller vilka i släkten som kan vara anlagsbärare av den sjukdomsbärande genen, säger Christopher Lindberg.

Dessa personer kan sedan få information om sannolikheten för att deras barn får sjukdomen, samt information om vad som kan göras för att få ett barn som inte har sjukdomen. Detta kan göras antingen med fosterdiagnostik eller med *PGT, preimplantatorisk genetisk testning*.

Fosterdiagnostik innebär att blivande föräldrar kan få reda på om fostret bär på den förändrade genen eller inte. Detta sker genom ett moderkaksprov i vecka 10 eller 11, eller ett fostervattenprov i vecka 12–16. Det förutsätter att den genetiska förändringen är känd, alltså att man vet det exakta felet och vilken gen som bär på förändringen som förekommer inom familjen.

– Det finns en risk för missfall på ungefär en halv procent vid ett fostervattens- eller moderkaksprov. Därför gör man bara fosterdiagnostik för att upptäcka om fostret bär på genen och i så fall avsluta graviditeten, säger Christopher Lindberg.

PGT kräver också att den genetiska förändringen är känd. Den genetiska orsaken till sjukdomen går att ta reda på genom prov på det blivande föräldraparet och på den släkting som har DMD. Metoden innebär att det görs en provrörsbefruktnings (IVF). Sedan analyseras respektive embryo och via en markör avgörs om ett embryo har fått det sjukdomsorsakande anlaget eller inte. Därefter återinförs ett icke anlagsbärande embryo till kvinnans livmoder. PGT utförs vid två av landets universitetssjukhus (Karolinska och Sahlgrenska).

– Fördelen med metoden är att embryot som återinförs till 99 procents säkerhet inte bär på den sjukdomsorsakande genen. Nackdelen är att det är en tidskrävande metod. Från det att en remiss skrivs till dess att processen kan sätta igång tar det ofta uppemot ett år, säger Christopher Lindberg.

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.

– Det är ungefär 20–30 procents chans till barn vid varje insättning, säger Christopher Lindberg.

Frågor till Christopher Lindberg:

Kan man göra om den genetiska analysen om man fick diagnos för många år sedan?

– Om man inte har hittat den genetiska förklaringen är det rimligt att göra om den. Men har ni fått svaret finns det inga skäl att göra om den genetiska analysen. Man får inte mer information.

När rekommenderar du att man kontrollerar om en frisk system är anlagsbärare?

– Risk för komplikationer behöver man inte kontrollera förrän barnet är vuxet. Normalt sett brukar vi rekommendera att man kontrollerar runt 18 års ålder och senast när familjeplanering är på gång.

Varför uppstår en nymutation?

– Det beror på ett kopieringsfel, otur helt enkelt.

Hur får man kontakt med Klinisk genetik för att göra genetisk testning av syskon?

– Det går bra att skicka en egenremiss. Klinisk genetik finns vid alla universitetssjukhus.

Emanuel har Duchennes muskeldystrofi

Emanuel 10 år, kom till Ågrenska tillsammans med sin mamma Maria, pappa Erik och bröderna Vilhelm och Elias, 12 och 6 år gamla.

När Emanuel var fyra år kontaktade hans förskola Maria och Erik. De hade märkt att Emanuel var försenad i den motoriska utvecklingen och önskade en utredning för tillgång till rätt stöd. BVC hade en dialog med förskolan och skrev en remiss till barnkliniken. Där fick Emanuel träffa en läkare som gjorde motoriska tester.

– Vi hade förstås också märkt att han var lite efter i motoriken men tänkt att det ger sig nog. Han fick springa i korridoren, hoppa och ta sig upp från golvet. Vi var inte direkt oroliga vid besöket och dessutom helt ovetandes om vad som väntade, säger Maria. Ett par dagar senare ringde läkaren upp med misstanke om att Emanuel hade en muskelsjukdom. Läkaren tog ett CK-test som visade förhöjda värden, vilket kan vara en indikation på muskeldystrofi. Testresultatet som skulle bekräfta läkarens misstanke skulle dröja flera månader.

– En muskelsjukdom, vad är det? Det fanns inte på kartan för oss. Hon nämnde inte några namn men när vi gick in och googlade hittade vi direkt Duchennes. Det vi såg och läste var ett hårt slag, säger Maria.

Det blev en lång och nervös väntan på testresultaten. Under tiden började Maria och Erik söka mer information.

– I början var jag i förnekelse och hade inte på något sätt accepterat att det skulle vara en muskelsjukdom. Det var en överklig tid med mycket känslor i omlopp, säger Erik.

– När vi läste på såg vi mycket av de symtom som Emanuel hade och allt klaffade. Vi förstod nog redan då att han hade Duchennes, säger Maria.

Beskedet kom ett par månader senare. Maria och Erik har tre pojkar och den yngste, Elias, var bara ett halvår gammal. Det visade sig att Emanuel hade Duchennes muskeldystrofi orsakad av en nymutation.

- Jag upplevde beskedet som att dra ner en rullgardin. Det kändes som att jag bara föll och ingen tog emot mig, säger Erik.
- Senare var det ändå en viss lättnad att veta att det var en nymutation. Jag hade tänkt att kanske även Elias hade Duchennes. Vilhelm var nästan sju år och kunde uteslutas, men vi hade två killar i riskzonen, säger Maria.

Behandling och aktuellt forskningsläge

- Det händer mycket på behandlingsområdet för Duchennes muskeldystrofi bland annat inom genterapi vilket är en behandling för framtiden. Det säger Thomas Sejersen som berättar om framtida behandlingar.

De flesta läkemedelsstudier som pågår för DMD inriktar sig på att justera för de olika mutationerna så att genen ska kunna läsas korrekt och bilda dystrofin.

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

Det pågår även läkemedelsstudier som inte är inriktade på att justera en specifik mutation utan på att dämpa inflammation och minska nedbrytningen av muskelfibrer. Dessa läkemedel kan användas av alla personer med DMD oavsett vilken mutation som orsakat sjukdomen.

Genmodulerande läkemedel

En minoritet, drygt tio procent, av pojkarna har en förändring i dystrofinogenen som beror på en stoppmutation. En bokstav i genen har förändrats till en signal som betyder stopp. Det finns ett tillgängligt läkemedel idag, Translarna, med den aktiva substansen ataluren, som får dystrofin att uttryckas och förbättrar den motoriska funktionen för personer med stoppmutation. Studier visar att pojkar som fick Translarna stabiliserades på 48 veckor, jämfört med placebo (icke verksamt preparat). I testet skulle pojkarna gå så långt som möjligt under sex minuter. De som fick Translarna gick längre än de som fick placebo. Även lungfunktionen förbättrades.

- Det blir en fördröjande effekt av sjukdomsförloppet. Det är inget botemedel, men kurvan blir flackare. Därför är det viktigt att få en genetisk diagnos för att veta om sjukdomen beror på en punktmutation, säger Thomas Sejersen.

Exon skipping

En annan genmodulerande metod är exon skipping. När genetisk 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 kodar för bildningen av dystrofin. Dystrofingen består av 79 exoner, numrerade från 1–79. Varje exon länkar på ett invecklat sätt till nästa.

Deletion är den vanligaste orsaken till DMD och de saknade exonerna finns ofta mellan exon 40–55. Särskilt vanligt är förlust av exon 51. Duplikationer och punktmutationer är mer spridda.

Flera av de nya läkemedlen syftar till att länka eller ”hoppa” förbi de förlorade eller skadade exonerna, så kallat *exon skipping*, för att kroppen ska kunna producera dystrofin. De genmodulerande preparaten ges på sjukhus, oftast en gång i veckan, intravenöst (direkt i en ven).

Redan idag kan potentiellt 13 procent av alla med DMD behandlas med mediciner som för närvarande är godkända i andra länder. Ett av dessa läkemedel är *eteplirsen*, som gör att exon nummer 51 hämmas och hoppas över i läsningen av genen, vilket leder till att den blir läsbar. Symtomen lindras och liknar då de vid Beckers muskeldystrofi. I USA är *eteplirsen* godkänt av den amerikanska läkemedelsmyndigheten FDA för behandling av DMD där orsaken är en stoppmutation. Ansökan är inskickad till den europeiska läkemedelsmyndigheten EMA men i nuläget finns inget motsvarande godkännande i Europa.

– Med *eteplirsen* blir proteinet visserligen kortare men det blir fungerande, säger Thomas Sejersen.

Trots att det finns nya verksamma läkemedel är det inte självklart att pojkar med DMD kan få dem förskrivna. Att medicinerna är verksamma och godkända är en sak, en annan är kostnaden. Eftersom de riktar sig till en liten patientgrupp är de dyra att framställa och läkemedelsbolagens pris blir högt.

Genterapi

En fördel med genterapi är att det är oberoende av genmutation och att läkemedel som görs tillgängliga kan användas av alla med DMD. Kliniska läkemedelsstudier för genterapi inleddes 2018, och just nu pågår fyra olika studier. Metoden innebär att virusvektorer ska leverera en fungerande version av dystrofingen till viktiga delar av kroppen. På kort tid för man in en stor mängd virusvektorer i kroppen. Paketerat i viruset finns mikrodystrofin, som är en förkortad version av dystrofingen.

– Svårigheten är att dystrofingenen är så stor och därför svår att få in. Förhoppningen är att generna ska kunna producera en tillräcklig mängd dystrofin för att kunna mildra symtomen, säger Thomas Sejersen.

Inflammationshämmare

Kortisonbehandling är fortfarande den primära läkemedelsbehandlingen vid DMD. Kortison har en antiinflammatorisk och styrkehöjande effekt och bromsar, men kan inte stoppa, nedbrytningen av dystrofin och ger många biverkningar. Nu är nya läkemedel på gång som har samma effekt som de traditionellt använda kortisonpreparaten men med färre biverkningar. Exempelvis pågår en studie om läkemedlet *vamorolon*, som är en annan typ av kortison, med samma antiinflammatoriska och styrkehöjande effekt, men utan biverkningar som viktökning och tillväxthämning. Thomas Sejersen berättar att studien ser lovande ut och snart ska avslutas. Alla de motoriska funktionstesterna visar liknande eller bättre resultat än vad kortison gör. Vamorolon ger nästan inga av de biverkningar som vanligt kortison ger.

– Den största vinsten med vamorolon är att substansen har minst lika god inflammationssänkande egenskaper men utan de svåra biverkningarna. Vid en livslång behandling är det särskilt viktigt att minska biverkningarna, säger Thomas Sejersen.

Frågor till Thomas Sejersen:

Är genterapi istället för exon-skippping?

– Exon-skippping är väldigt mutationsspecifikt. Genterapi är tänkt att fungera oberoende av mutation och vara tillgänglig för alla.

Hur långt bort i tiden ligger är genterapi som behandlingsalternativ?

– Sannolikt mindre än fem år eftersom studierna har kommit så pass långt. Förutsättningen är förstås att studierna går bra.

Om EMA säger ja, gör Sverige det då?

– Det är ingen garanti att det blir tillgängligt men det är en förutsättning att EMA först godkänner. Begränsningarna är oftast ekonomiska.

Kan vi som patientgrupp påverka läkemedelsverket för att få hit medicinerna?

– Jag tror att det är viktigt att påvisa det oerhört stora behovet. Det finns ingen annan grupp som får lika höga doser av kortison under sin livstid som personer med Duchennes muskeldystrofi.

Finns det studier med gensaxen – CRISPR-Cas9?

– Det finns ett par japanska studier men de har ännu inte kommit till klinisk prövning.

Lungsymtom och andningsstödjande behandling

– Pojkar med Duchennes muskeldystrofi har friska lungor men försvagad andningsmuskulatur vilket i förlängningen kan ge andningssvårigheter. Det säger Agneta Markström som är överläkare på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

Regleringen av andningen sker i hjärnstammen som är en förlängning av ryggmärgen. Den viktigaste andningsmuskeln är *diafragman* som sköter den största delen av inandningen. När vi andas använder vi också våra *interkostalmuskler*. De sitter mellan revbenen och gör att brösthålans volym ökar. När luften når *lungorna* sker själva gasutbytet och luften syresätts.

– Med minskad muskelkraft blir även lungfunktionen nedsatt. Lungorna får inte i sig tillräckligt med luft i varje andetag vilket påverkar både lungor och bröstorg, säger Agneta Markström.

Minskad andningskraft kan få konsekvenser som:

- nedsatt elasticitet i lungorna (nedsatt lungcompliance)
- förlust av lungvolym (atelektaser)
- nedsatt elasticitet i bröstkorgen som leder till stelare muskulatur (nedsatt thoraxcompliance)

Lägre lungvolym och minskad muskelkraft leder i sin tur till en nedsatt förmåga att hosta. Hosta drar upp slem, bakterier och virus ur lungorna.

– Konsekvensen av en minskad hostkraft är att slemmet inte kommer upp utan istället blir en grogrund för övre luftvägsinfektioner och lunginflammationer. Dessutom bidrar slem till ett ökat andningsarbete, säger Agneta Markström.

En del barn med DMD utvecklar skolios i samband med förlorad gångförmåga vilket också kan ge en sämre andning.

– Andningspåverkan leder till en minskad syremättnad i blodet som i förlängningen påverkar hjärtat negativt. Därför är det viktigt att redan tidigt sätta in åtgärder för att stötta andningen tidigt, säger Agneta Markström.

Sömnpåverkan

Problem med andningen påverkar även sömnen. Orsaken till sömnpåverkan kan till exempel vara snarkningar. Eftersom unga människor ofta somnar sent och är trötta på morgonen får många en dygnsförskjutning.

– Dessa ungdomar kan ha nytta av att medicinera med melatonin, vilket är ett kroppseget hormon, för att stabilisera sömnen. Det viktigaste är dock rutiner och att få se dagsljuset, säger Agneta Markström.

Viktigt att förebygga lungkomplikationer

Det finns viktiga förebyggande åtgärder för att förhindra lungkomplikationer:

- försöka undvika övre luftvägsinfektioner (ÖLI)
- tidigt inledd behandling med hostmaskin för att minska slembildning
- inhalationer med koksalt för att få upp slemmet
- tidig antibiotikaproylax för att motverka bakteriella infektioner

– Vi är generösa med antibiotika till pojkar med DMD eftersom varje infektion innebär en ökad belastning för kroppen, säger Agneta Markström.

Risk för andningssvikt

Agneta Markström rekommenderar att pojkar med DMD genomför en andningsregistrering vid lungkliniken. Vanligtvis gör man en nattlig andningsregistrering.

Behandling med kortison medför ökad risk för övervikt vilket i sin tur kan ge snarkningar och andningsuppehåll (sömnapné).

Sömnapné kan behandlas med andningshjälpmedel som CPAP/BiPAP och genom att operera bort halsmandlarna. Det kan också underlätta att byta sovställning och ligga på sidan istället för ryggen vilket underlättar andningen.

Det finns ett antal symtom som kan vara viktiga att hålla koll på för att upptäcka problem med andningen i tid:

- orolig sömn
- upprepade luftvägsinfektioner
- att bröstorg och mage växelandas (paradoxal andning)
- lägre syremättnad i blodet

– Ett tecken på att andningssvårigheter håller på att utvecklas är att mängden koldioxid i blodet stiger under natten. Därför upptäcks en begynnande andningssvikt bäst under sömnen, säger Agneta Markström.

Andningsstödande behandling

Vid konstaterad begynnande andningsproblematik finns det ett antal behandlingar att tillgå. Många använder en PEP-mask som innebär att man andas mot ett motstånd. Det bidrar till att lungorna vidgas vilket förhindrar mycket slembildning.

En hostmaskin hjälper kroppen att hosta upp och mobilisera slem från de centrala luftvägarna.

– Vi rekommenderar att använda hostmaskinen varje dag, oavsett om barnet har en pågående infektion eller ej. Det hjälper bröstkorgen att bibehålla sin rörlighet och underlättar för lungorna, säger Agneta Markström.

Det finns flera olika typer av andningsmasker för andningsstöd, så kallad *icke-invasiv ventilation*. Med en CPAP-eller BiPAP-maskin får barnet hjälp att ta större andetag vid varje inandning. För många räcker det att behandla på natten och slippa andningsstöd dagtid. Det finns både näsmasker och masker som täcker hela ansiktet.

– Näsmask är oftast mest bekvämt för barnet. För lungan är dock helmasken bättre. Många ungdomar accepterar den när de väl vant sig, säger Agneta Markström.

Vid svårare andningsproblematik finns det även invasiv ventilatorbehandling.

– Kortisonbehandling och effektiv uppföljning av hjärtproblematik har inneburit att pojkarna får andningssvårigheter först i övre tonåren vilket är långt senare än de fick tidigare, säger Agneta Markström.

Frågor till Agneta Markström:

Kan man använda de här apparaterna i förebyggande syfte?

– Man ska inte börja hur tidigt som helst. Det måste finnas något som visar att barnet har problem med andningen som många infektioner, trötthet, perioder av förhöjd koldioxid i blodet eller att andningsregistreringen visar på andningsuppehåll. eller perioder av förhöjd koldioxid i blodet.

Hur får man barnet att acceptera masken på natten?

– Oftast är det tonåringar som behöver mask och med dem kan man oftast resonera. Men det är viktigt att börja i tid så att barnet i lugn och ro kan vänja sig. Med yngre barn är det svårare, men försök att involvera barnet och gå igenom utrustningen tillsammans.

Fysioterapi och arbetsterapi

– För killarna kanske all ork är slut redan när de kommer hem från skolan. Därför är det så oerhört viktigt att välja vad som är betydelsefullt att lägga kraften på. Det säger Ulrika Edofsson, specialistarbetsterapeut, som föreläser tillsammans med Petra Staaf, fysioterapeut. Båda från Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

På Regionhabiliteringen arbetar läkare, fysioterapeuter, arbetsterapeuter, dietist och habiliteringsassistenter. Teamets uppgifter handlar bland annat om att samla erfarenhet av barn med sällsynta diagnoser och fungera som resurs till de lokala habiliteringarna. Därför görs systematiska uppföljningar av barnen en till två gånger om året. Undersökningarna syftar bland annat till att fördröja sjukdomsförloppet och hitta rätt tidpunkt för insatser.

– Vi vill följa sjukdomens förlopp, ligga steget före och kunna fånga in det rätta tillfället för insatser. Risken är annars att insatsen kommer för sent, säger Ulrika Edofsson.

Aktivitet och träning

Alla barn och ungdomar rekommenderas att röra på sig under minst 60 minuter varje dag. För barn och ungdomar som inte kan uppnå en timmes aktivitet om dagen är målet att vara så aktiva som funktionsnedsättningen tillåter.

Eftersom det är bättre att träningen är kontinuerlig snarare än periodvis blir skolidrotten en väldigt viktig del. Skolidrott ska vara anpassad till barnets behov och både habiliteringen och Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM, kan bistå med hjälp och rådgivning till skolan.

– Ett tips är att leta upp parasportföreningar på hemorten. Då kan man hitta bra intressen som kan vara över tid och bygga en gemenskap och ett sammanhang runt en aktivitet, säger Petra Staaf.

En vanlig rädsla hos föräldrar till barn med DMD är att barnet ska träna för hårt och riskera att ytterligare skada redan sköra cellmembran i muskelfibrerna. Ett tecken på överträning är träningsvärk – att barnet har väldigt ont dagen efter en aktivitet. Att barnet kissar mörkt kan vara ett annat varningstecken.

– Det vi ser är istället att många är alldeles för inaktiva. För lite träning är lika skadligt som för mycket träning. Vi tycker att barnen ska leva ett så normalt aktivt liv som möjligt, säger Petra Staaf.

Därför är ofta vanlig lek den bästa träningen för de yngre barnen. Att cykla till aktiviteter underlättar förflyttning och ger både styrka och uthållighet. Simträning och vattenlek är en skonsam och rolig träningsform som främjar konditionen och samtidigt avlastar de muskler som inte är aktiva.

– Undvik hög belastning och satsa istället på att förbättra uthålligheten. En stor del handlar om att skapa ett idrottsintresse. Elhockey, skytte, radiostyrda bilar och e-sport är bara några exempel på sporter där killarna kan känna att de lyckas. Det är otroligt viktigt för motivationen, säger Petra Staaf.

Strama muskler

Med strama muskler blir det jobbigare att röra på sig och utnyttja sin befintliga muskelstyrka. Stramheten beror bland annat på att fett och bindväv lagras in i muskulaturen vilket gör muskeln stum.

– Pojkarna använder ett rörelsemönster som är optimalt för den muskelstyrka de har men som kan ge stramhet i viss muskulatur, till exempel att gå på tå. Vi vet att det är mycket svårare för en stram muskel att arbeta effektivt, säger Petra Staaf.

För att undvika kontrakturer (stramhet) är det viktigt att ta ut rörelser i ytterläge. Det görs bäst genom att stretcha stram muskulatur i ytterläge och använda ortoser. Vadmuskulaturen och höftmuskulaturen behöver oftast stretchas varje dag. Muskeln hålls då i ytterläge i 20 sekunder och övningen upprepas tre gånger. Det är viktigt för både små barn och för de som sitter i rullstol. Även ståträning och användning av nattskenor för att sträcka ut vadmuskeln rekommenderas.

– Det är en behandling som kräver mycket motivation och föräldrar kan behöva ta till en del knep för att få med sig barnet i stretchingen, säger Petra Staaf.

När muskelsvagheten i kroppen försämras blir det särskilt viktigt att behålla en god rörlighet i händerna. Därför rekommenderar arbetsterapeuter även stretching av underarm och händer och i förlängningen att använda handortos på natten.

– Då kan man bättre undvika problem med kontrakturer i händerna. Målet är att behålla den finmotoriska förmågan vilket ökar möjligheterna till aktivitet och delaktighet, säger Ulrika Edofsson.

Ståträning

Det finns många fördelar med att komma upp i stående. Det är viktigt för rörligheten i fot-, höft- och knäleder. Den belastning på skelettet som ståendet innebär är viktigt för att undvika osteoporos (benskörhet) och minskar risken för att ryggen ska utveckla skolios. Ståträning är också bra för lungfunktionen.

– Vi rekommenderar att man börjar ståträna vid permanent rullstolsbruk men också när man har ett asymmetriskt stå- eller gångmönster, alltså när barnet riskerar att snedbelasta kroppen. Försök att få ditt barn att ståträna i två timmar varje dag, gärna i samband med en annan regelbunden aktivitet som under vissa lektioner i skolan eller vid ett visst tv-program, säger Petra Staaf.

Det finns olika sätta att ståträna. *Helbensortoser* gör det lättare att komma upp i stående och smidigare att förflytta sig. *Ståskal* ger ett bra och stabilt stående men det tar lite tid att komma upp i ståskalet. Det finns också *stå-permobil*, vilket kan vara ett bra komplement till ståskal och innebär en smidig förflyttning. En nackdel med det senare är att lösningen gör det svårt att få till en bra uträtning av knä och höft. *Innowalk* är som en cykel med trampor som går automatiskt. Den ersätter inte stående eller annan träning utan är istället bra för rörligheten och blodcirkulationen i benen, samt för mag- och tarmfunktionen.

Rygg och sittande

Barn som sitter i rullstol löper ökad risk för att utveckla skolios. Det innebär att ryggen får en krökning som beror på den muskelobalans som svagheten leder till. Sedan pojkar med DMD började behandlas med kortison har problemen med skolios minskat. På Regionhabiliteringen görs en sittanalys för att optimera barnets förutsättningar att använda armar och händer, förebygga felställningar och skapa förutsättningar för god lungfunktion och komfort.

– Vi tittar på ryggens form i viloposition och vilka möjligheter barnet har att vara aktivt i sin rullstol. Även huvudets och axlarnas position är viktiga liksom hur lång räckvidd och balans barnet har i sittande ställning, säger Ulrika Edofsson.

När kroppen blir svagare är det lätt hänt att barnet börjar luta sig och bara använder ena sidan av kroppen. Därför är det viktigt med sittanalys för att förebygga felställningar. Ofta görs även en tryckmätning för att se hur tryckfördelningen mellan sittbenen ser ut.
– Det gäller att sträva efter symmetri, därför behöver sittställningen kontrolleras ofta, säger Ulrika Edofsson.

Lungfunktion

Svag andningsmuskulatur, styvhet i bröstkorgen och skolios är bidragande orsaker till nedsatt lungfunktion. Det kan medföra svårigheter att hosta upp slem. Motståndsandning är en viktig behandling vid försvagad andningsmuskulatur och lungfunktion. Mer luft in i lungan gör det lättare att få upp mer slem. Andningsträning kan utföras med en så kallad PEP-mask/PEP-pipa med en

motståndsväntil. En hostmaskin för hosthjälp kan också vara bra för att få upp slemmet.

– Det är också bra att vända sig regelbundet i sömnen för att få upp slem, säger Petra Staaf.

Självständighet i vardagen

Det är bra att redan när barnen är små sträva efter att de ska uppnå självständighet trots sin muskelsjukdom. Det kan till exempel handla om att kunna fortsätta göra vardagliga saker som att klä på sig själv och duscha, men också om att kunna nå saker. Som förälder behöver man vara lyhörd för barnets behov och så långt det är möjligt låta barnet fortsätta vara självständigt i aktiviteter.

– Det är viktigt att pojkarna får göra delar av aktiviteterna själva, kanske genom att själva hålla i duschmunstycket men få hjälp att tvätta sig under armarna. Självständighet är att ha kunskap om sig själv, sina möjligheter och begränsningar samt att vara aktiv i besluten kring sin egen person, säger Ulrika Edofsson.

Det finns mycket som kan vara till hjälp vid planering av en fungerande vardag. Ofta finns det många saker som kan stöka till det, som inte direkt handlar om muskelkraften. Det kan till exempel handla om att kunna driva en aktivitet från start till mål. Ett osäkert barn kommer osäkert tar inte på egen hand initiativ till att försöka utan kommer hela tiden behöva hjälp för att driva aktiviteten i mål. Den hjälpen kan ofta handla om att prioritera för att orka.

– Vi har en stapel med tio klossar som representerar den ork vi har under en dag. Det kostar en kloss att ta sig till jobbet, två klossar att ta sig hem och så vidare. För killarna kanske nio av tio klossar är borta redan när skolan är slut. Därför är det oerhört viktigt att välja vad man ska lägga kraften på, säger Ulrika Edofsson.

Hur pratar man med sitt barn om diagnosen?

Ulrika Edofsson har träffat många killar med DMD som har beteendeavvikelse och är ängsliga och oroliga. Enligt henne kan bristande kunskap om den egna diagnosen öka på ängsligheten. En del föräldrar vill skydda sina barn genom att inte berätta men det är svårt att ge pojkarna rekommendationer om de inte har tillräcklig kunskap.

– Ett sätt att skydda barnen är att se till att de har kunskap om sig själva. Prata om sjukdomen på barnets egen nivå och utgå från deras frågor, säger Ulrika Edofsson.

Lästips:

I boken "Jag har en sjukdom men jag är inte sjuk" av Christina Renlund intervjuas tio ungdomar om livet med muskelsjukdom.

Information och stödmaterial på duchenneochdu.se

Hjälpmedel

För barn med DMD är hjälpmedel en förutsättning för självständighet, delaktighet och god livskvalitet. Många gånger är det en process och kanske en sorg över att man blir sämre när barnet behöver ett nytt hjälpmedel.

– Då är det viktigt att fundera över vad hjälpmedlet kan leda till. Kan det öppna upp möjligheter? Därför behöver vi tänka på hur vi introducerar till exempel en rullstol. Berätta om vad barnet skulle kunna göra, säger Ulrika Edofsson.

Det är bra att gå igenom de vardagliga situationer som barnet möter och fundera på hur barnet kan utföra aktiviteterna mer självständigt.

– Vid på- och avklädning kan det handla om att lådorna som kläderna ligger i ska vara lätta att dra ut. För att kunna tvätta sig kanske barnet behöver ett höj- och sänkbart handfat och möjlighet att sitta ner och duscha, säger Ulrika Edofsson.

Andra hjälpmedel som kan vara till nytta är hjälp med upplevelsen av tid. För att underlätta finns det bildscheman med klockbilder och en *timstock* som visar tiden i form av lampor som räknar ner. Det finns också många funktioner i vanliga mobiltelefoner och i appar. Att börja tidigt med dator eller surfplatta kan vara energibesparande. Det är bra att se över sittställningen och använda sig av stativ till surfplattan och mobilen.

Anpassningar

Anpassningar av bostad, bil och vardagliga aktiviteter ökar barnets möjlighet till delaktighet och tillgänglighet. För att känna sig självständig bör barnet ha tillgång till alla rum i huset. Vid behov av bostadsanpassning är det kommunen som beslutar om bidrag. Exempel på sådant som kan vara aktuellt är elektriska dörröppnare, hiss, ramp eller att ta bort trösklar.

På bostadscenter.se finns mer information om bostadsanpassning.

När det inte fungerar att hjälpa barnet in eller ut ur bilen kan det krävas anpassning som till exempel en bilstol med vridfunktion.

På mobilitetscenter.se och autoadapt.se finns mer information om hur bilen kan anpassas.

Frågor till Petra Staaf och Ulrika Edofsson:

Kan pojkar med DMD lära sig att simma?

– Ja det skulle jag säga. De flesta vi träffar kan simma och hålla sig flytande men de kanske inte simmar 200 meter. Syftet med bassängträning är att få upp ett flås inte hur långt man kan simma. Lyft bort prestationen i det.

Hur kan man motivera barnet att testa nya fritidsaktiviteter?

– Det finns något som heter Fritidsbanken där man kan få låna och testa utrustning för olika aktiviteter. Parasportföreningar har också mycket prova-på aktiviteter. Det är viktigt med delaktighet och möjlighet att lämna hemmet. Ett hinder kan vara utrustning. Försök att hitta motivationen och positiva förebilder när det fungerar.

Finns det statligt föreningsstöd för att öka tillgängligheten?

– Många föreningar jobbar på att öka tillgängligheten. Oftast görs anpassningar när medlemmar i rullstol efterfrågar det. Det ligger mycket goodwill i detta.

Emanuel och rullstolen

Tiden efter beskedet om diagnosen präglades av sorg för Maria och Erik. De växeldrog för att kunna fungera i vardagen.

– Vi löste av varandra så att en av oss kunde gå ifrån. Barnen var så små att vi varken ville berätta för dem eller visa att vi var ledsna. Efter ett tag kände vi att nu måste vi ur den här fasen. Emanuel var en god och glad kille och vi hade två andra barn. Vi behövde vara där för dem och då gick det inte att deppa ihop. Då blir det inget bra liv för Emanuel, säger Maria.

Där och då var Emanuel som vilket barn som helst. Han ramlade ibland men annars märktes inte DMD av i vardagen. Efter en tid fick han komma till habiliteringen som ville att han skulle få en rullstol för att kunna spara energi och lägga den på rätt saker.

– Jag upplevde det nästan som stötande när de föreslog rullstol. Jag hade inte accepterat att jag hade ett barn med en funktionsnedsättning och kunde inte föreställa mig livet på det sättet. Men när vi väl fick rullstolen märkte vi hur glad Emanuel blev. Vi förstod att det här är ett hjälpmedel och enbart positivt. Det var en tröskel att komma över, säger Erik.

Med rullstolen som avlastning var Emanuel gående fram till i höstas. Nu använder han den hela tiden. Både hemma och i skolan. Maria

och Erik har brottats med sina egna känslor inför rullstolen men sedan de insett nyttan har motståndet släppt.

– Man värderar olika saker. Emanuel är nöjd och det är ofta vi som vill mer för honom. Han saknar att gå men det upptar inte så mycket av hans tankekraft. Jag blev jätteledsen när han slutade gå, då var det Emanuel som fick trösta mig istället, säger Maria.

För Emanuel har steget till rullstol och därefter att sluta gå permanent framför allt inneburit lättnader. I perioder har han varit frustrerad och haft ett utåtagerande beteende. Maria och Erik vet nu att det berodde på att all energi gick åt till att orka gå. Med hjälpmedel kunde han spara energi.

– Nästa steg var att de tyckte att vi skulle ha en elrullstol. Hab hade hela tiden Emanuels perspektiv och han var superpeppad på elrullen. Då kunde han plötsligt åka till skolan själv eller till en kompis, säger Maria.

Att leva med DMD ur ett neuropsykologiskt perspektiv

– Bristen på dystrofin hos personer med DMD påverkar också hjärnans funktioner och utveckling, men det finns inget enkelt samband mellan hur det inverkar på kroppen och hur det påverkar hjärnan. Det säger Jonas Gillenstrand som är psykolog på Habilitering & Hälsa i Kungälv och forskar kring Duchennes muskeldystrofi.

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. Hippocampus är viktig för bland annat minnesinläring.

– 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.

Genotyp och kognition

Generna tillsammans med miljöfaktorer påverkar mentala funktioner. En studie från 2015 visar att olika typer av genetiska variationer av mutationer (genotyper) hos personer med DMD troligen påverkar utvecklingen av kognitiva funktioner, begåvning och förekomsten av neuropsykiatriska diagnoser. De olika genotyperna producerar olika

längder på proteinkedjorna och därmed olika längd av dystrofinproteinet.

– Det är viktigt att förstå att det finns stora skillnader inom gruppen när man ska analysera hur DMD påverkar neuropsykologiska faktorer. De som producerar kortast proteinkedjor verkar också vara de som påverkas mest kognitivt, säger Jonas Gillenstrand.

Däremot kan man i studierna inte se någon koppling mellan olika genotyper och tillstånd som ångest, tvång, aggression och depression.

– Man kan anta att de tillstånden är mer kopplade till miljöfaktorer än bara till gener, säger Jonas Gillenstrand.

Under senare år har medicinska behandlingar förbättrats och livslängden har ökat hos personer med DMD. Förbättrad behandling är också en miljöfaktor som skulle kunna påverka utvecklingen av kognition och beteende, men det finns idag inga studier som undersökt detta för personer med DMD.

– Det är också viktigt att inte bara se till genetiska förutsättningar och miljöfaktorer utan också vara medveten om att varje människa är unik och påverkas och hanterar situationer olika, säger Jonas Gillenstrand.

Bättre kognitiva förmågor med ökad ålder

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

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

När man mäter IQ görs en sammanslagning av fyra typer av begåvning: verbal (språklig) och icke verbal intelligens samt processhastighet öga-hand och arbetsminne. Icke-verbal intelligens kallas ibland "flytande intelligens" och beskrivs som intuitiv förståelse. Den är bland annat viktig vid inläring. Den verbala intelligensen handlar istället om hur man genom inlärd språkliga kunskaper 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 åldern hos pojkar med DMD i jämförelse med åldernormerade resultat. Detta märks särskilt från tonåren och upp mot vuxenlivet, säger Jonas Gillenstrand.

Förutom den verbala och icke-verbala intelligensen mäter IQ även två stödjande färdigheter processhastighet öga-hand och arbetsminne, det vill säga hur mycket information en person klarar av att ta in, processa och komma ihåg. Dessa kan ofta vara nedsatta hos personer med DMD. Även dessa förmågor, uppmärksamhet och att kunna processa saker, tycks bli bättre ju äldre pojkarna blir.

– Min analys är att Helskale IQ (HIK) inte är ett särskilt bra mått på begåvning för personer med DMD. Om man plockar bort de stödjande funktionerna blir begåvningen hos gruppen högre, speciellt i de äldre åldrarna då motoriken är mer påverkad, säger Jonas Gillenstrand.

Inlärningssvårigheter och arbetsminne

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).

Forskningen visar också att personer med DMD ofta har ett försämrat verbalt 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.

För att minska konsekvenserna av ett nedsatt verbalt arbetsminne så kan man öka graden av struktur och förutsägbarhet. Det kan vara bra att arbeta med information genom flera olika sinnen som att till exempel både se och höra den. Svårigheter med arbetsminnet påverkar ofta även exekutiva funktioner. Det handlar framförallt om förmågan att reglera sitt beteende, att planera, följa strategier och anpassa sig till olika situationer. Det kan påverka förmågan att koncentrera sig på det man arbetar med när ett störningsmoment dyker upp.

Neuropsykiatriska diagnoser

Pojkar med DMD har en något ökad sårbarhet för neuropsykiatrisk beteendeproblematik som adhd eller autism. Ungefär hälften beskrivs också ofta fastna i argumenterande beteenden, vilket är vanligt vid till exempel trotsyndrom. Det finns även en ökad risk för tvångsbeteenden (OCD) och enligt ett flertal olika studier är det troligt att närmare tio procent av pojkarna har autism.

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

Studie om pojkar med DMD

Jonas Gillenstrands studie har undersökt sambandet mellan ålder, motorisk påverkan och kognition, samt familjens socioekonomiska situation och vad det har för inverkan på problemskapande beteenden och inläring. Studien omfattar cirka 70 pojkar med DMD i åldrarna 5 till 14 år. Det innebär att sju av tio pojkar med DMD i Sverige vid vissa specifika åldrar har varit med i studien. Pojkarna har varit med och gjort kognitiva mätningar vid 5, 8, 11 och 14 års ålder, under tre års tid.

– Pojkarna har fått göra tester som mäter begåvning, faktorer av betydelse för läs- och skrivutvecklingen, samt exekutiva funktioner och skattningar av adaptivt och problemskapande beteende. Föräldrarna har också svarat på frågor om hur det fungerar hemma och om familjens socioekonomiska situation, säger Jonas Gillenstrand.

Resultatet visar att det finns ett svagt negativt samband mellan motorisk påverkan och utfall på Helskale IQ-skalan. Jonas Gillenstrand tolkar det som att framförallt processhastighetsmått som innehåller fysiska moment påverkar resultatet. Det har mer med motorik än med snabbtänktethet att göra.

– Tidigare studier har till viss del överdrivit hur DMD kan påverka kognitionen. Vi tycker därför att GAI* istället bör användas för att mäta begåvning för pojkar med DMD. Då försvinner en stor del av sambandet mellan motorik och kognition, säger Jonas Gillenstrand.

* GAI, eller KRI- kognitivt resursindex, som det heter på svenska, mäter begåvning utan att dra ner det totala värdet av utfall på snabbhet och arbetsminne.

Studiens resultat visar framförallt att familjens socioekonomiska status har ett samband med pojkarnas kognitiva utveckling och inlärningsförmåga.

– Vi tolkar resultatet som att livet i en miljö med en pressad socioekonomisk situation är en belastningsfaktor som troligtvis påverkar hela familjen och tillsammans med DMD innebär en ytterligare ökad sårbarhetsfaktor. Detta visar på vikten av att vårdinsatser tar hänsyn till dessa skillnader och försöker kompensera för dem genom att ge stöd och insatser som ger alla pojkar och familjer med DMD så lika förutsättningar som möjligt, säger Jonas Gillenstrand.

Jonas Gillenstrand berättar om preliminära resultat från en ännu opublicerad studie om hur föräldrar skattar sina barns problemskapande beteenden. Resultaten visar att vissa åldrar är mer

känsliga och att familjen och pojkarna då troligtvis behöver mer stöd. Särskilt mellan 8 och 11 års ålder, då många av pojkarna går från gående till sittande, finns en ökning av problemskapande beteenden som påverkar hela familjen. När barnen blir äldre minskar de utåtagerande beteendena, och i stället ökar de kognitiva förmågorna i jämförelse med jämnåriga.

– Därför är det särskilt viktigt att följa pojkarna för att ge dem en så god start som möjligt. Även om det kan vara tufft just nu så finns det hela tiden hopp om att det blir bättre kring beteenden och förståelse. Ta med de goda erfarenheterna och låt killarna få känna att de lyckas, säger Jonas Gillenstrand.

Hur personer med funktionsnedsättning blir bemötta kan också påverka utvecklingen av deras kognitiva förmågor.

– Om man lever i ett samhälle som är mer stödjande och har mer tilltro till individens förmåga att lära sig, är det lättare att hitta lösningar på olika problem. Tankar finns idag om att göra framtida studier där man kan jämföra den kognitiva utvecklingen hos barn med DMD i olika länder och se om det finns några gemensamma framgångs- eller sårbarhetsfaktorer som är viktiga att identifiera för att maximera barnens utvecklingspotential, säger Jonas Gillenstrand.

Philip är vuxen med Duchennes muskeldystrofi

– Att vinna ett olympiskt paralympicsguld är bland det bästa jag har varit med om. Det säger Philip Jönsson som är 28 år och med i det svenska paraskyttelandslaget. Hans senaste och största merit är ett OS-guld från Paralympics i Tokyo 2020.

Philip var med och träffade föräldrarna under familjevistelsen via streaming och berättade då om sitt stora idrottsintresse.

– Jag höll på med flera idrotter innan jag började med skytte. Det blev svårare och svårare att hålla på med bollsporter. Då hittade jag skyttet. Sedan dess har det gått spikrakt uppåt, säger Philip.

När Philip var fyra år fick han diagnosen Duchennes muskeldystrofi. Den tiden minns han inte så mycket av men när han började skolan märkte han själv att han inte riktigt hängde med i kompisarnas tempo.

– Det var ingen stor sak för mig som jag minns att vi pratade så mycket om hemma. Jag förstod att jag var svagare än andra och ramlade oftare, men jag var inte medveten om sjukdomen förrän i slutet av mellanstadiet. Jag har alltid varit positiv och tänkt att fungerar det inte i dag så fungerar det kanske i morgon och det har hjälpt mig, säger Philip.

Några år senare åkte Philip på läger till Bräcke Östergård och träffade andra med DMD för första gången. Philip har under hela uppväxten gått i vanlig skola och hade en del anpassningar som blev fler efter hand. I grundskolan hade han ståskal och en vanlig rullstol. Dörröppnare, bredare dörrar och klassrum på bottenvåningen underlättade för att ta sig fram.

– Rektorn var väldigt bra och träffade mina föräldrar en gång om året och såg över vilka behov av anpassningar jag behövde. Från femte klass var jag också med vid mötena. I mellanstadiet hade jag en minicrosser till och från skolan. På teknikgymnasiet där jag läste tog jag mig fram med permobil. Mina kompisar i skolan har alltid varit snälla och väntat på mig så jag har aldrig känt mig utanför, säger Philip.

Philip tränar och tävlar halvtid och arbetar halvtid. Han bor tillsammans med sina föräldrar i Mariestad. Philips skytteintresse började vid ett prova-på-tillfälle för pistolskytte i Mariestads SG. Ganska snart gick han över till gevär och en stor fördel var att det inte krävdes några hjälpmedel.

– Jag använder den utrustning som finns och skjuter på samma villkor som alla andra vilket är viktigt för mig. Efter ett par år omvandlades min skytteförening till en paraförening och jag hamnade på en träff för paralympier. Det visade sig att jag var rätt så bra och självkänslan blev väldigt mycket bättre, säger Philip.

Philip reser mycket som idrottare och får se sig om i världen. Hans skytte har bland annat tagit honom till Australien, Brasilien, Thailand, USA och nu senast till Paralympics i Tokyo där han bärgade Sveriges enda guldmedalj. På resorna är permobilerna med och vid flygresor har han alltid två assistenter som kan lyfta honom.

– Det är väldigt trångt men jag sitter alltid i ett vanligt säte. Vi använder en lyfta-lätt som mina assistenter enkelt kan lyfta mig i. Att ta sig till toaletten är knöligt, därför kissar jag i en flaska, säger Philip.

Philip har haft personlig assistans sedan han fyllde 18 år. Han väljer själv sina personliga assistenter som är anställda i ett kooperativt assistansbolag. Hans föräldrar brukar också vara med vid intervjuerna och båda två är assistenter åt Philip på halvtid. För Philip är det viktigt att assistenterna kompletterar varandra och att de fyller lite olika funktioner.

– Om jag ska gå på krogen vill jag inte ha med mig min mamma till exempel. Assistenten ska vara med och göra det som jag vill. Liknande intressen är viktigt, annars handlar mycket om personkemi, säger Philip.

Philip medicinerar kortison och har stretchat mycket genom åren.

– Jag har stretchat varje kväll oavsett om det var julafton, nyår eller min födelsedag. Jag slutade stretcha för ungefär åtta år sedan när jag inte längre kunde gå. Jag visste att om jag stretchade mycket skulle jag kunna gå längre.

Hemma har Philip pratat mycket med sina föräldrar om sjukdomen.

– Mina föräldrar har alltid varit väldigt öppna, det tror jag har varit bra. Att jag har svagare muskler är en del av vår vardag, men det är tufft och man har det inte som alla andra. Var öppna tillsammans i familjen och prata om det, uppmanar Philip föräldrarna.

Hans råd är att låta barnen leva så normalt som möjligt.

– Jag tror att det är bra att inte begränsa barnen och vara för oroliga. Något jag tyckte att mina föräldrar gjorde bra var att jag fick spela fotboll, trots deras rädsla för att jag skulle ramla och bryta ett ben. Jag har aldrig upplevt att de har gjort en stor grej av min sjukdom, säger Philip.

Läs mer om Philip och följ hans skytteframgångar på fjshooting.se och på hans Instagram [filleshooting](https://www.instagram.com/filleshooting)

Mat, näring och ätande

– Kost är förstas inget botemedel för Duchennes muskeldystrofi men vad barnet äter har stor betydelse för att motverka och lindra symtom. Det säger Josefine Lindqvist som är dietist vid Regionhabiliteringen i Göteborg.

Vid ett dietistsamtal på Regionhabiliteringen ligger fokus på att utforma individanpassade rekommendationer. Dietisten tittar på tillväxtkurvor – hur barnets vikt ser ut i förhållande till längd och tar en kostanamnes. En anamnes är en sammanställning av information om hur barnet äter, eventuella magbesvär, tugg- och sväljförmåga och energiintag.

– Syftet med att prata kostbehandling och ha kontakt med dietist vid DMD är att förhindra nutritionsproblem som kan påverka sjukdomsförloppet negativt, säger Josefine Lindqvist.

Kroppssammansättningen hos personer med DMD är annorlunda vilket gör kostbehandlingen komplex. Muskelmassa omvandlas till fett och bindväv och i takt med förluster av muskelmassa sjunker ämnesomsättningen. Oftast är den fysiska aktiviteten också lägre på grund av den minskade muskelmassan när pojkarna hamnar i rullstol.

Matens beståndsdelar

Vi äter för att fylla på med energi till kroppen. Kolhydrater, fett och protein är alla ämnen som kroppen behöver för att fungera och som ger energi. Kolhydrater, som är ett samlingsnamn för stärkelse, sockerarter och kostfibrer är viktiga för hjärnans funktion. De finns främst i råvaror som vetemjöl, pasta, ris, potatis, grönsaker och frukt. – Kolhydrater ger energi till cellerna, bränsle till hjärnan och en energireserv, säger Josefine Lindqvist.

Protein finns i kött, fisk, ägg, linser, bönor och mejeriprodukter och består av aminosyror. En del av de aminosyror som vi får i oss genom maten är essentiella eller livsnödvändiga för kroppen. Ett sätt att mäta energi på är i kalorier. Både kolhydrater och proteiner innehåller fyra kalorier per gram.

Fett innehåller dubbelt så mycket kalorier som kolhydrater och protein (9 kcal/gram). Fett grupperas i mättat, enkelomättat och fleromättat. Det är viktigt att få i sig av de enkel- och fleromättade fetterna genom att till exempel äta oliv- och rapsolja, avokado, fet fisk, frön och nötter. – Fettsyror som är enkelomättat och fleromättat är livsnödvändiga. Kroppen kan inte tillverka dem själv, säger Josefine Lindqvist.

Hur mycket är lagom?

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. Det är viktigt att följa viktutvecklingen i förhållande till längdutvecklingen så att åtgärder kan sättas in för att undvika över- eller undervikt. Pojkar med DMD rekommenderas att ligga något lägre i vikt, jämfört med längd på tillväxtkurvan.

– Vi utgår alltid från individen så alla rekommendationer är generella. Målet är att ha så god hälsa som möjligt samt att bibehålla kroppsliga funktioner så länge det går, säger Josefine Lindqvist.

BMI (body mass index) är ett mått som är framtaget för att titta på hälsorisker på befolkningsnivå, men som ändå ofta används på individnivå. BMI kan ge en fingervisning om när insatser behövs. – För pojkar med DMD innebär ett högt BMI en högre risk eftersom de får en större andel fettmassa. Det är viktigt att barnet själv förstår hur viktigt det är med mat som är bra för kroppen och att hitta strategier som hjälper barnet i vardagen. Ett barn kan dock inte ta ansvar för hur mycket eller vad det äter. Det måste omgivningen göra, säger Josefine Lindqvist.

Energibalans

Att hålla en energibalans innebär att man äter lika mycket kalorier som man gör av med. Om man äter mer än man gör av med går man upp i vikt och tvärtom. Medicinering med kortison kan ha effekt på vikten genom ökad aptit och minskad längdtillväxt. Andra biverkningar som förekommer är osteoporos (benskörhet) och minskat D-vitamin upptag. Barn ska generellt inte gå ner i vikt utan snarare växa in i sin vikt, om de väger för mycket men inte växer så mycket. Vid en viktnedgång är det viktigt att den sker kontrollerat för att kunna bibehålla muskelmassa.

– Det är lättare att förebygga en över- eller undervikt genom att introducera bra vanor tidigt eftersom det är svårare att förändra senare, säger Josefine Lindqvist.

Att välja rätt mat

När man ska hålla vikten är det särskilt viktigt att tänka på att äta regelbundet och att mat är olika energitäta. Ett äpple innehåller till exempel lika mycket kalorier som ett par cashewnötter. Om man väljer mat med lägre energitäthet kan man äta mer men ändå få i sig lika mycket kalorier.

– Den nya tallriksmodellen är ett bra verktyg för att se hur olika typer av mat bör fördelas, säger Josefine Lindqvist.

Den som till exempel ska välja mellan två sorters bröd i affären bör titta efter Livsmedelsverkets nyckelhålmärkning, som betyder mindre och nyttigare fett, mindre socker och mer fibrer. Nyttigare alltså!

Några tips för att äta mer frukt och grönt

- Skiva grönsaker och lägg på smörgåsen eller lägg frukt eller bär i filen på morgonen.
- Skicka med frukt till skolan. I förskolan har barnen ofta fruktstund.
- Ät grönsakerna först, sedan resten av maten eller lägg upp maten enligt tallriksmodellen – vill barnet ha mer? Erbjud mer grönsaker!
- Servera stavar av gurka, morötter, broccoli- eller blomkålsbuketter medan du lagar middag.
- Ha grönsaker och rotfrukter i maten, till exempel rivna morötter eller vitkål i köttfärsås, pannbiff eller grytor.
- Yngre (och äldre?) barn tycker ofta det är roligt med "båtar" av äpplen och päron eller bananslantar. Det är också lättare att hålla i handen.
- Servera fruktsallad eller fruktspett till efterrätt i stället för glass och andra sötsaker.

Förutom kolhydrater, proteiner och fetter behöver kroppen vitaminer och mineraler. D-vitamin hjälper till att mineralisera skelettet vilket är extra viktigt vid muskelsjukdom för att undvika benskörhet. Personer med DMD kan behöva extra tillskott av både D-vitamin och kalcium för att stärka upp skelettet.

Användbara rutiner för matglada

- regelbunden måltidsordning
- handla inte hem mer än vad som ska gå åt
- servera grönsaker före maten
- använd små tallrikar
- undvik kastruller på bordet, lämna på spisen
- hitta ett bra mått på vad som är lagom mängd mat
- servera en halv portion först och sedan lika mycket till
- är barnet inte nöjt? erbjud mer grönsaker
- informera kamrater, släkt, vänner, skola och alla andra i er närhet.

För att prata med omgivningen som bara vill vara "snälla" och bjuda barnet på sötsaker råder Josefine Lindqvist att informera om att kosten är en del av behandlingen.

– Man ger inte ett barn med jordnötsallergi "bara lite jordnötter".

Försök att få omgivningen att förstå att om han får en kaka nu måste du säga nej senare och du som förälder måste redan säga nej till mycket saker, säger Josefine Lindqvist.

Sammanfattning

Att få i sig en lagom mängd energi från livsmedel är viktigt för att orka vardag och fritid, för att väga lagom i förhållande till längd samt för att få bästa möjliga tillgänglighet till muskelfunktionen.

Livsmedel av god kvalitet innebär:

- mycket vitaminer och mineraler
- god mättnadskänsla för den energi de ger
- oftast lågt innehåll av mättat fett, socker och vitt mjöl
- högt innehåll av fiber och fullkorn (använd nyckelhålsmärkning som vägledning)
- variation över dagen, veckan och året.

– Tänk på att det går att trösta, fira och skämma bort på andra sätt än genom mat, säger Josefine Lindqvist.

Frågor till Josefine Lindqvist:

Hur ska man prata med sina barn kring maten?

– Det är nog viktigt att informationen är åldersrelaterad. Prata om vad kroppen behöver. Vad som ger kroppen energi och vad som inte ger kroppen bra näring. Prata om att vissa saker kan man äta varje dag, andra mer sällan.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland Duchennes muskeldystrofi. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Barn som har Duchennes muskeldystrofi har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får komplexa konsekvenser. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstuds också sina egna personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Bodil Mollstedt som är specialpedagog och arbetar i barnteamet.

Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar också med föräldrar om barnen med diagnos. De får också information från barnens skolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Vi gör allt för att se barnen vi har framför oss och anpassa den pedagogiska verksamheten efter dem. Grunden är lyhördhet inför barnets förutsättningar, säger Bodil Mollstedt.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionsstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är Världshälsoorganisationens (WHO:s) begreppsram för att beskriva

hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna – och anpassningen av dem – mycket viktiga.

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa mötestillfällen med andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att skapa en *miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel*. Det gör man genom att varje familj har en huvudansvarig personal från barnteamet och genom att ha barnens förutsättningar, intressen och behov som utgångspunkt vid utformning av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Därför är personalen lyhörd för barnens uttryck och önskemål samt är beredda att anpassa sig efter dem.

Specifika mål för familjevistelsen för DMD

Det viktigaste målet under veckan är att *uppmuntra till socialt samspel och kamratrelationer*. Det främjas genom samarbetslekar och gemensamma aktiviteter. Pedagogerna är noga med vuxenstöd i aktiviteter, relationer och handlingar – då det behövs. Bland annat har barnen samarbetat genom walkie-talkie-gömme, då gömmer sig en grupp och den andra ska genom ledtrådar hitta den första gruppen. – I alla aktiviteter är vi noga med korta och tydliga instruktioner, ofta med bildstöd. Vi pedagoger är lyhörda inför barnets trötthets- och känslonivå. Vilan är lika viktig som arbetspasset, säger Bodil Mollstedt.

Programmet är också utformat för att bidra till *att öka barnens kunskaper och insikt om den egna diagnosen och dess konsekvenser*. Genom samtal och lek ger man barnen möjlighet att utbyta erfarenheter om hur det är att ha en funktionsnedsättning. Redan första dagen gör barnen tillsammans med pedagogerna en tankekarta om vad det innebär att ha DMD. Med kartan som grund formulerar barnen frågor som de sedan ställde till läkaren Thomas Sejersen som också föreläste för föräldrarna.

– Thomas fick svara på mängder med frågor, det var ett fint möte. De lite yngre barnen träffar istället Harry som är en docka som också har DMD och sitter i rullstol. Med stöd av Harry tar pedagogerna upp olika samtalsämnen om vardagen med DMD, säger Bodil Mollstedt.

Ett annat viktigt mål för veckan är att *anpassa dagens aktiviteter efter varje elevs hälsa och omvårdnad*. Pedagogerna ser till att individuella träningsmoment och hjälpmedel ingår på ett naturligt sätt. Barnteamet är noga med att respektera och stärka den enskildes behov av integritet, genom att till exempel vänta in alla inför en aktivitet.

– Det här med att inte stressa. Vi vet att många av killarna har berättat att de känner stress under skoldagen, säger Bodil Mollstedt.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar med mer motoriskt krävande lekar. För att *främja fysisk aktivitet* har barnen många olika aktiviteter både inne och ute som uppmuntrar till rörelse på ett motiverande sätt. Till exempel spelar barnen i VR- och musikrummet och slappnar av i Sinnenas rum. Utomhus hoppar de studsatta, har trekamp och letar snäckor på stranden – alla utifrån sina egna unika förutsättningar.

– Imorgon ska barnen göra en äggfarkost. Det går ut på att tillsammans klura ut hur man ska kunna släppa ett ägg från hög höjd utan att det går sönder, säger Bodil Mollstedt.

För att *minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärnings svårigheter* finns en tydlig struktur i schema, aktiviteter och miljö. De individuellt anpassade arbetspassen har schemalagda pauser och plats för kompensatoriska hjälpmedel.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå *vilka* målen är och *hur* de ska uppnås.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte ta fram ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då klickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen, säger Bodil Mollstedt.

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

Tips till klassrummet från Bodil

- rörligt fotstöd som kan hänga i olika höjder
- höj- och sänkbara bord och stolar
- tidshjälpmiddel som Time timer och timstock
- bokhållare
- saker att pilla på, bollar med mera.

– Det är viktigt att hjälpmedlen finns till för alla som har nytta av dem. Då blir inte situationen att använda hjälpmedel lika utsatt, säger Bodil Mollstedt.

Läs mer på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Länktips:

skolappar.nu – appar kopplat till det centrala innehållet i Lgr 11.

appstod.se – samlingsplats för appar som stöd

skoldatatek.se/verktyg/appar – mera appar.

logopedeniskolan.blogspot.se – bra tips.

mfd.se – myndigheten för delaktighet.

hattenforlag.se – teckendockor, böcker, spel, musik, dvd med tecken.

komikapp.se – material och inredning.

nyponforlag.se – språkstimulerande material.

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker.

lekolar.se – förskola och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

varsam.se – hjälpmedel och träning.

widgitonline.se – symbolstöd och bildstöd.

ritadetecken.se – program med tecken, kan laddas ner som app.

goteborg.se/eldorado – upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

Emanuel trivs i skolan

Ända sedan start har det funnits en dialog mellan skolan, föräldrarna och habiliteringen. Emanuels skola ligger i en gammal byggnad, vilket gjort att stora delar av byggnaden har fått byggas om för att han ska kunna ta sig runt. De första åren hade klassen en gemensam resurs men sedan i höstas har Emanuel en egen som hjälper till med toalettbesök och annat praktiskt.

– Vi har inte behövt stängas med skolan men det är mycket praktiskt att lösa och väldigt många möten. Hab ser hela tiden vad som är nästa grej och det känns som att både vi föräldrar och skolan hela tiden ligger lite steget efter, säger Maria.

Emanuel har många vänner och känner sig inte annorlunda för att han sitter i rullstol. Han är trygg i sig själv och får hänga med på det mesta i skolan på sina egna villkor.

– I Emanuels kompisgäng tar de hand om varandra. De hittade varandra i olikheterna och de bryr sig inte om att han sitter i en rullstol. Alla föräldrarna sluter också upp kring Emanuel och oss, säger Erik.

Emanuel har lätt för att lära sig saker och är duktig i skolan. Många gånger klarar han av ämnen snabbare än sin åldersgrupp. Tv-spel är kul samt att spela schack och läsa fackböcker.

– Han nördar in sig lite. Tåg, båtar och andra världskriget. Efter skolan går Emanuel och tar pianolektioner, det bestämde han själv för två år sedan. Det är roligt att han har hittat en hobby som han tycker om, och han är jätteduktig, säger Maria.

Syskonrollen

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

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

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning har ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort sitt syskon utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till det, säger Samuel Holgersson som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/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 få kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Samuel Holgersson.

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

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.

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

Olika behov i olika åldrar

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. I nio- till tioårsåldern 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 ha ett gemensamt förhållningssätt i familjen. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'knappen' om man får mat genom sond eller 'krampen' istället för epilepsi, säger Samuel Holgersson.

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

– I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, åldersskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Samuel Holgersson.

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 sjuk 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, säger Samuel Holgersson.

Under vistelsen för Duchennes muskeldystrofi fick syskonen ställa frågor till läkaren Thomas Sejersen som tidigare föreläst för föräldrarna.

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.

– Om vi vuxna säger ”det där behöver du inte tänka på” eller ”oroa dig inte för det” säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Samuel Holgersson.

Bemästrande handlar om att hitta vägar och 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, säger Samuel Holgersson.

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok som handlar om deras känslor och tankar inför att ha ett syskon med Duchennes muskeldystrofi.

– Det är deras egen bok som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna. Den kan bli en brygga till ämnen som ibland kan vara svåra att prata om, säger Samuel Holgersson.

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller

systemen som har en diagnos. Ibland frågar lärarna i skolan oftare "hur mår din syster/bror?" än "hur mår du?", vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många 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.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständiga, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro, säger Samuel Holgersson.

Boktips:

Örjan, den höjdrädda örnen av Lars Klinting.

Flyg Engelbert! av Lena Arro.

Pricken av Margareta Rey.

Litet syskon av Christina Renlund

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på **agrenska.se/syskonkompetens**

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. "Älskar ni honom mer än mig?" undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna. **agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/alskar-ni-honom-mer-an-mig/**

En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

agrenska.se/syskonkompetens/Arbetsmaterial/filmer-for-samtal/pratmandlar-och-syskonkarlek/

Emanuel har två bröder

Emanuel har en äldre och en yngre bror. Relationen dem emellan är bra men Maria och Erik berättar att de är väldigt olika som personer vilket innebär en del bråk. Erik berättar att veckan på Ågrenska har varit en ögonöppnare för honom vad gäller syskonrollen.

– För mig har Emanuels behov alltid gått först och jag har aldrig tänkt klart tanken att även syskonen har behov av information.

Syskonföreläsningen fick mig att tänka på ett helt annat sätt. Vilhelm och Elias kanske funderar över Emanuels sjukdom och vänder det mot sig själva. Därför behöver vi också ge syskonen svar och mer tid för samtal, säger Erik.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger över tandläkare Anna Ödman-Roussakis och logoped Lisa Bengtsson, 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 personer med sällsynta hälsotillstånd. 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 odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som vårdnadshavare lämnat, sammanställs i en databas.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via MHC-appen, och via Mun-H-Centers webbplats: mun-h-center.se

På webbplatsen finns även ett munvårdsprogram om DMD som går att ladda ner.

Munhälsa vid Duchennes muskeldystrofi

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med Duchennes muskeldystrofi:

- olika bettavikelser som bredare tandbågar, öppet bett, korsbett och underbett
- minskad gapförmåga
- svårigheter att borsta tänderna
- förstora tunga

Bettavikelser

Hos personer med DMD finns ofta en påverkan på hur käkarna växer och bettutvecklingen. Den försvagade mun- och tuggmuskulaturen kan påverka käkarna och leda till bettavikelser. Tandbågarna kan öka i bredd, mer i underkäken än i överkäken, vilket kan leda till underbett, korsbett eller öppet bett.

Orsaken till att käkarna kan öka i bredd är att vissa får en förstora tunga, vilket i kombination med muskelsvagheten ökar risken för förändringar av bett och käkar.

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

Om förmågan att gapa minskar med åren bör åtgärder sättas in tidigt för att bibehålla bästa möjliga gapförmåga. Det finns bra träningsredskap och övningar för detta. Kunskap om detta finns oftast hos specialiserade tandläkare och logoped.

Tandborstning

En förstora tunga kan göra det svårare att borsta i hela munnen. Även nedsatt funktion i händer kan innebära en svårighet att borsta tänderna ordentligt. För att underlätta tandborstningen tipsar Anna Ödman Roussakis om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta. När nya kindtänder kommer är det noga med tandborstning av groparna på tuggytan. Ett höj- och sänkbart tvättställ kan vara bra om man sitter i rullstol för att man ska kunna komma åt bättre och även kunna stödja armen, säger Anna Ödman Roussakis.

Att tänka på:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning/tillvänjning och förstärkt förebyggande tandvård för att rengöra tänderna, fluorlacka och vid behov försegla permanenta kindtänder.
- 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 **bildstod.se**, och **kom-hit.se**)
- Det är bra om tandvården har kontakt med barnets ansvariga läkare och att det finns möjlighet till extra tid vid undersökningen.
- Informera om vilka mediciner barnet tar.

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 föräldrarna att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. För barn som inte tycker om smaken finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda *kommunikationsförmåga*, *sug-tugg-* och *sväljförmågan* samt den *oralmotoriska förmågan* hos barnet. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckaget, förbättra tuggförmågan samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

Kommunikation

Av 106 individer med DMD i Mun-H centers databas har 25 procent ett något otydligt tal. Talet kan bli svårare att förstå till följd av att den orala muskulaturen och andningsmuskulaturen försvagas. Därför bör kommunikationshjälpmedel erbjudas vid behov.

– En del barn med DMD har också kognitiva svårigheter och neuropsykiatriska diagnoser som kan påverka tal- och språkutvecklingen, säger Lisa Bengtsson.

Tuggning och sväljning

En försvagning av muskulaturen i munhåla och svalg kan påverka förmågan att tugga och svälja. Även bettavvikelser och gapförmåga har betydelse. Dystrofinbrist i glatt muskulatur innebär för en del reflux, kräkningar och förstoppning vilket också påverkar ätandet.

– Om barnet har upprepade luftvägsinfektioner eller sätter i halsen kan det vara aktuellt att göra en sväljutredning, säger Lisa Bengtsson.

Gapförmåga vid DMD

En normal gapförmåga hos vuxna är över 40 millimeter och hos barn över 30 millimeter. Om gapförmågan minskar bör man sätta in åtgärder för att bibehålla den så länge som möjligt.

– Om gapförmågan minskar är det läge att tänja. Det är ganska snabbt gjort och det finns stora vinster med att träna gapförmågan. Det finns många olika hjälpmedel som logoped eller tandläkare kan prova ut, säger Lisa Bengtsson.

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen att samordna kontakten mellan tandläkare, logoped, oralmotoriskt team eller nutritionsteam.

Tandvårdsteamet på Mun-H-Center har under många års tid samlat kunskap och erfarenheter kring kliniskt omhändertagande av personer med DMD. I *Munvårdsprogrammet för personer med Duchennes muskeldystrofi* har de samlat de viktigaste erfarenheterna de gjort när det gäller bemötande och behandling. Munvårdsprogrammet finns att läsa på Mun-h centers webbplats mun-h-center.se

Familjen söker assistans åt Emanuel

Sedan Emanuel slutat gå har föräldrarna tvingats till fler tunga lyft dagligen. Därför håller de på med en ansökan om personlig assistans.

– Vi håller nu på med utredning och kommer säkert få det beviljat på något sätt. Emanuel kan inte gå själv på toaletten och om han ramlar kommer han inte upp. Det kommer förstås vara en övergångsperiod att få assistans i hemmet men det kommer framför allt vara en lättnad, säger Erik.

– Det viktigaste är att assistansen kommer att ge Emanuel möjligheten att vara mer självständig utan oss föräldrar, säger Maria.

Tidigare bodde familjen i en 30-tals villa som föräldrarna beskriver som charmig men opraktisk. För att ge Emanuel möjligheten att ta sig runt själv bestämde sig Erik och Maria för att bygga ett nytt hus och under hela den processen har de haft Emanuels självständighet i tankarna.

– Det är en lättnad nu när vi äntligen har fått huset på plats. Vi försökte få lite ekonomiskt stöd från kommunen, men det fick vi inte. Istället har vi besparat dem miljontals kronor i anpassningar. Hab har sagt att tänk på att bygga stort och ett extra sovrum till assistenten. Lätt för dem att säga när det är vi som måste betala, säger Erik.

– Den stora biten har vi gjort själva nu. Det blir bäst för Emanuel och vi ser det som en investering för oss som familj, säger Maria.

Stöd i samhället

Louise Jeltin är assistanssamordnare och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med Duchennes muskeldystrofi.

Försäkringskassan

Omvårdnadsbidrag finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och pengarna är pensionsgrundande. De olika beloppen justeras vid varje årsskifte.

– Om någonting förändras, till exempel att ni får personlig assistans, måste det anmälas till FK eftersom det påverkar omvårdnadsbidraget, säger Louise Jeltin.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

– Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage av kläder och skor och resor med egen bil. Man behöver komma upp i en viss summa per år, säger Louise Jeltin.

Tillfällig föräldrapenning (vab) går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning. *Kontakt dagar* finns till för barn som omfattas av LSS. Man kan få ersättning för tio kontakt dagar per barn och år.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på fk.se

Hälso- och sjukvårdslagen

Det finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat patienter rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller en specialist. Det ska nu vara lättare att få en ny medicinsk bedömning.

– Lagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information på ett sätt som de förstår, säger Louise Jeltin.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt som kan säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson för andra samhällsaktörer. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP tas fram när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser och där ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där de professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS. 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 och bestående begåvningsmässiga funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- med 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.

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som tas om insatser kan överklagas i domstol, säger Louise Jeltin.

Exempel på insatser enligt LSS

- avlösarservice
- korttidsvistelse
- kontaktperson
- ledsagare
- bostad med särskild service.

Personlig assistans

Personlig assistans är en av de tio insatser som LSS innefattar. För att omfattas av personlig assistans behöver barnet ha behov av hjälp med de grundläggande behoven:

- personlig hygien
- intagande av måltider
- av- och påklädning
- kommunikation
- annan hjälp som förutsätter ingående kunskaper om barnet som person, till exempel tillsyn.

Ansökan om personlig assistans ska göras skriftligt och medicinska underlag krävs. Om de grundläggande behoven bedöms uppgå till fler än 20 timmar per vecka ansöker man om assistansersättning från *Försäkringskassan*. Om de grundläggande behoven inte uppgår till 20 timmar kan man ansöka om personlig assistans hos *kommunen*. I de fall en person beviljas insatsen personlig assistans tar man även hänsyn till andra personliga behov såsom till exempel möjlighet att delta i samhällslivet, umgås med släkt och vänner samt att utföra hushållsarbete.

De grundläggande och övriga personliga behoven kan också innebära skäl för *dubbelassistans*. Det kan till handla om aktiviteter utanför hemmet som till exempel vid resor eller för att kunna utföra olika träningsprogram där assisterna behöver vara två.

Vad räknas till föräldraansvaret?

De *grundläggande behoven* räknas i varierande grad som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte längre 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 fyllt nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret i varierande grad ända upp till tolv års ålder, säger Louise Jeltin.

Assistans i skolan

I vissa fall finns det skäl till att ett barn har en personlig assistent även i förskola, skola och i korttidsverksamhet. Det kan till exempel handla om fall där det finns svårigheter att kommunicera med andra än den personliga assistenten eller att personens hälsotillstånd kräver att en personlig assistent alltid finns till hands.

Att välja personlig assistent

I många fall kan det vara svårt att rekrytera och behålla personliga assistenter. Det är ofta en utmaning att hitta rätt assistenter som passar. Många faktorer spelar in, som till exempel personlighet, intressen och tidigare erfarenheter.

– Mitt råd är att ta hjälp av ett assistansbolag som jobbar för att behålla och kompetensutveckla sina assistenter, säger Louise Jeltin.

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 den som vill överklaga

Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Det finns dock jurister på assistansbolagen som har kunskap och kan ge stöd. Man kan även få rådgivning och stöd från olika intresseorganisationer som arbetar med rättigheter för personer med funktionsnedsättningar, till exempel Riksförbundet FUB.

Tips på webbplatser:

fub.se – för barn, unga och vuxna med intellektuell funktionsnedsättning

lassekoop.se – LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen)

bosse-kunskapscenter.se – BOSSE råd, stöd och kunskapscenter (Stockholm)

SoL – Socialtjänstlagen

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

– Det går att få vissa hjälpinsatser som ingår i LSS med stöd av SoL om man inte tillhör någon av LSS personkretsar, säger Louise Jeltin.

Anhörigstöd

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

Skollagen

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska också ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Exempel på extra anpassningar i skolan:

- ett särskilt schema över skoldagen
- extra tydliga instruktioner
- stöd att sätta igång arbetet
- anpassade läromedel
- digital teknik med anpassade programvaror
- handledning/fortbildning av personal
- resursperson
- minskning/anpassning av elevgrupp
- regelbundna specialpedagogiska insatser
- anpassad studiegång.

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

Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

– Ge skolan skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos, när det är dags för skolstart, säger Louise Jeltin.

Särskola – anpassad grundskola

För att ha rätt att gå i särskola krävs en IF-diagnos. Placering föregås av noggranna tvärprofessionella utredningar i vilka det måste framgå

att eleven inte bedöms kunna nå grundskolans mål. Det går att läsa i särskolan med vissa ämnen enligt grundskolans kursplan. Det går också att gå i en klass i grundskolan och läsa enligt särskolans kursplan.

Skolformen särskola byter troligtvis namn i juni 2023 till anpassad grundskola.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor.

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Vid frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på [skolinspektionen.se](https://www.skolinspektionen.se) och [skolverket.se](https://www.skolverket.se)

Bostadsanpassning

Ansökan om bostadsanpassning görs till kommunen. Åtgärderna behöver vara "nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig". Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig.

Läs mer på [bostadscenter.se](https://www.bostadscenter.se)

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder.

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Tips på webbplatser

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

[hejaolika.se](https://www.hejaolika.se) – nyheter om ett samhälle för alla

[parasport.se](https://www.parasport.se) – om idrott för personer med **funktionsnedsättning**

[anhoriga.se](https://www.anhoriga.se) – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

[minstoradag.org](https://www.minstoradag.org) – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

[ournormal.org](https://www.ournormal.org) – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning

Frågor till Louise Jeltin:

Hur länge har man rätt till korttidsboende?

– Så länge man går i skolan och bor hemma. Många får det beviljat kanske upp i 20–25 års ålder.

Hur kan man få assistans på resa?

– Det går att söka tillfällig utökning av personlig assistans genom kommunen vid till exempel resor. Vid resa kan även assistenten undantas från arbetstidslagen. Det kan gälla både anhöriga och assistenter.

Hur börjar man processen när man har fått beslut om personlig assistans?

– När man får ett beslut kan man antingen begära att kommunen ordnar assistenter eller vända sig till en privat assistansanordnare. Ytterligare ett alternativ är att familjen själv ordnar assistenter.

Acceptans och anpassningar

I början när Emanuel precis hade fått sin diagnos hade han kraftiga humörsvängningar. Allt sammanföll med en ny lillebror, ledsna föräldrar och kortisonbehandling.

– Han la sig på golvet, skrek och svor. Då tänkte vi att nu har detta satt sig i huvudet, säger Erik.

Emanuels humörsvängningar har blivit mindre häftiga med åren. Han bytte också från predozinol till calcort.

Något som kräver stora anpassningar i vardagen är maten. Emanuel gillar mat och äter gärna mycket samtidigt som Maria och Erik försökt att skära ner på portioner för att hålla nere vikten.

Maria och Erik hänger med i forskningen kring nya behandlingar. Men sätter inte sitt sista hopp till medicinen.

– Nu tänker vi inte så längre. Om det kommer fram något som kan förlänga Emanuels liv är det bra men vi lever i nuet och är inte så fokuserade på framtiden. Vi försöker att leva dag för dag, säger Maria.

För Maria och Erik har det varit viktigt att prata med barnen om döden.

– Emanuel vet om att han kommer ha ett förkortat liv. Vi tror att efter döden väntar evigheten. Det är en styrka för oss och en naturlig del av vår familj, säger Erik.

– I början var det jobbigt att prata om döden men nu har vi haft fina samtal. Det är en trygghet och ger Emanuel styrka, säger Maria.

Insamlingsstiftelsen SMDF

SMDF, Insamlingsstiftelsen för Muskeldystrofiforskning, samlar in pengar för att bland annat finansiera forskningsprojekt och anordna symposier.

Även informationsspridning är en viktig del av verksamheten och den sker genom organisationens hemsida, samt genom nyhetsbrev och sociala medier. SMDF har sedan starten 1986 bidragit mycket till forskningen.

– De senaste forskningsprojekten vi har stöttat är bland studier om andningsvård, hjärtrelaterade komplikationer och livskvalitet samt Jonas Gillenstrands studier, säger Björn Jönsson, som är styrelseledamot för SMDF.

Insamlingsstiftelsens verksamhet är helt beroende av frivilliga gåvor från privatpersoner, företag och organisationer.

– Under 2021 höll SMDF i ett insamlingsprojekt ihop med Stefan Holm. Han byggde en båt av lego som nu står på Regionhabiliteringen i Göteborg och projektet bidrog till att samla in över 400 000 kronor, säger Björn Jönsson.

SMDF har en offentlig Facebooksida som heter **SMDF, Insamlingsstiftelse för Muskeldystrofiforskning**.

För mer information och kontaktuppgifter besök **smdf.se**

Patientföreningen DBMD

Patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi, DBMD, bildades 2019 och är en ideell, partipolitiskt obunden patientförening som i huvudsak drivs av anhöriga. Föreningens främsta syfte är att stötta personer och anhöriga med Duchennes och Beckers muskeldystrofi.

– Det vill vi främst göra genom att erbjuda medlemsaktiviteter och skapa forum för gemenskap men också genom att företräda våra medlemmar genom påverkansarbete i viktiga frågor, säger Björn Jönsson som är ordförande.

Ett annat mål för DBMD är öka kunskapen om DMD och Beckers muskeldystrofi i sjukvården, exempelvis på vårdcentraler.

Föreningen välkomnar både personer med Duchennes eller Beckers muskeldystrofi och deras anhöriga, men även vänner och personal inom skola och vården.

DBMD har en Facebooksida som heter **Patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi**.

För mer information och kontaktuppgifter besök dbmd.myclub.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och påtala att forskning krävs. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post
sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:
socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:
agrenska.se/informationscentrum

Duchennes muskeldystrofi

En sammanfattning av dokumentation nr 648

Duchennes muskeldystrofi, DMD, är en neuromuskulär sjukdom som gör att musklerna försvagas med tiden. 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. Sjukdomen förekommer i stort sett bara hos pojkar och män. Varje år får mellan tio och femton pojkar diagnosen.

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

I dokumentationen finns bland annat information om medicin, genetik, ättsvårigheter, kommunikation och vad det finns för stöd att få av samhället. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn med Duchennes muskeldystrofi.



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se