

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Christopher Lindberg, docent och överläkare på Neuromuskulärt centrum och Klinisk genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Anne-Berit Ekström, docent och överläkare på Neurologisk utredningsmottagning barn vid Drottning Silvias barnsjukhus och vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Marie Gudmundsson, fysioterapeut på Neurologisk utredningsmottagning barn vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Ulrika Edofsson, specialistarbetsterapeut vid Neurologisk utredningsmottagning barn på Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

Gunnel Ivarsson, arbetsterapeut på Dart – specialistenheten för kommunikationsstöd och digital delaktighet vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Stefan Winblad, psykolog och docent vid Psykologiska institutionen vid Göteborgs universitet

Maria Byrgren, Försäkringskassan

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, tandläkare

Lisa Bengtsson-Stelzer, logoped

Medverkande från Ågrenska

Åsa Sunesson, koordinator

Louise Jeltin, koordinator

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Genetik	5
Frågor till Christopher Lindberg	8
Medicinsk information	9
Frågor till Anne-Berit Ekström.....	16
Viggo har dystrofia myotonika	17
Arbetsterapi och fysioterapi	18
Fråga till Marie Gudmundsson och Ulrika Edofsson.....	22
Bröderna behöver ständiga påminnelser	23
Munmotorik, tal och ätande	24
Frågor till Lisa Bengtsson-Stelzer.....	28
Kommunikation, kognition och styrsätt	29
Skolan är kämpig för Viggo.....	33
Neuropsykologi och kognition.....	34
Frågor till Stefan Winblad	38
Malin håller ihop familjen	39
Ågrenskas pedagogiska arbetsmetoder	41
Syskonrollen	43
Viggo och Albin har en lillasyster.....	45
Munhälsa och munmotorik.....	45
Fråga till Christina Havner	49
Viggo är aktiv och gillar att vara i naturen.....	49
Försäkringskassan	50
Frågor till Maria Byrgren	53
Stöd i samhället.....	54
Frågor till Louise Jeltin.....	57
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	58
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	59

Mutationen i *DMPK* innebär att det bildas en onormalt stor ansamling av RNA i cellkärnan. RNA verkar normalt som en budbärare från DNA när protein ska bildas. Mängden RNA stör funktionen hos flera andra gener och därmed tillverkningen av många olika proteiner. Detta innebär att flera olika organ påverkas.

Ärftlighet

Både dystrofia myotonika typ 1 och typ 2 ärvs autosomt dominant. Det innebär att om den ena föräldern har ett normalt och ett förändrat anlag är sannolikheten att det sjuka anlaget förs vidare till barnet 50 procent vid varje graviditet. De barn som inte har fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

– Har någon i familjen dystrofia myotonika har resten av familjen rätt till genetisk vägledning. Då ges information om sjukdomen och hur den ärvs, säger Christopher Lindberg.

Genetisk vägledning

Vid konstaterad DM1 erbjuds familjen genetisk vägledning vid avdelningen för Klinisk genetik på någon av landets sex universitetssjukhus. Det finns anledning att ta reda på vilka i slakten som är anlagsbärare.

– Eftersom det finns risk för hjärtsymtom är det viktigt att få diagnosen fastställd och gå på regelbundna kontroller.

Barn som har symtom och har föräldrar som är konstaterade anlagsbärare erbjuds från 10 års ålder årsvisa kontroller och genetisk testning.

Fosterdiagnostik

För föräldrar med konstaterad DM1 finns det möjlighet till fosterdiagnostik. Metoden förutsätter att den genetiska förändringen är känd, alltså att man genom provtagning har fastställt vilken typ av mutation som finns i familjen.

Fosterdiagnostiken innebär att ett blivande föräldrapar kan få veta om fostret bär på anlaget och kommer få DM1. Detta sker genom ett moderkaksprov i vecka 10–12, eller ett fostervattenprov i vecka 12–16.

– Eftersom det finns en viss missfallsrisk ska man inte genomföra fosterdiagnostik om man inte överväger att avbryta graviditeten om fostret skulle visa sig ha ärvt anlaget för DM1.

vissa former av hjärtfel är också förhöjd hos barn med kongenital DM1.

Barndomsform

Hos barn med *barndomsformen* av DM1 debuterar symtomen vid ett till tio års ålder. Graviditeten och nyföddhetsperioden är normal. Under småbarnsåren kan symtom komma smygande, exempelvis i form av tal- och inlärningssvårigheter samt buksmärtor. Barnen kan också ha en viss muskelsvaghet, men muskelsymtomen är ofta diskreta.

– Den här formen av DM1 är sannolikt underdiagnostiserad eftersom de diffusa symtomen kan göra den svår att upptäcka, säger Anne-Berit Ekström.

Vuxenform

Den *klassiska vuxenformen* kan debutera i tidiga vuxenår. Muskelsvaghet och myotoni (långsam avslappning efter en muskelsammandragning) är oftast de tidigaste tecknen. Senare följer kronisk trötthet, tilltagande muskelsvaghet, grå starr (katarakt) och hjärtpåverkan.

– Ungdomar med juvenil form, vars sjukdom debuterar när de är mellan 10 och 18 år har liknande symtom som vid vuxenformen, men sjukdomen får oftast ett allvarigare förlopp, säger Anne- Berit Ekström.

Den lindrigare *milda vuxenformen* debuterar först i övre medelåldern, ofta med grå starr som debutsymtom. Med tiden tillkommer en viss muskelsvaghet och myotoni.

Symtom

Vanliga symtom hos personer med DM1 är kontrakturer (ledfelställningar) och dagtrötthet, liksom problem med synen och mag- och tarmfunktionen. Variationen är stor och en del personer med DM1, framförallt de med barndomsformen, kan ha normal muskelstyrka. Efter hand som sjukdomen fortskrider kan de motoriska svårigheterna, muskelsvagheten och ledkontrakturerna tillta.

– Ett första tecken på detta kan vara att munmotoriken påverkas, vilket kan medföra att talet blir mer otydligt, säger Anne-Berit Ekström.

Personer med DM1 har en varierande grad av intellektuell funktionsnedsättning (IF) och neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (npf) förekommer.

– Ofta är det detta som komplicerar vardagen snarare än de motoriska svårigheterna, säger Anne-Berit Ekström.

Muskelfunktion

Utvecklingen av muskelfunktionen hos barn med den medfödda formen har ett karakteristiskt förlopp. I nyföddhetsperioden är muskelslappheten påtaglig, men den motoriska funktionen förbättras successivt och de allra flesta barn lär sig att gå och springa om än senare än sina jämnåriga. Den motoriska förmågan når sedan en platåfas varefter den successivt försämras. Barnen får efterhand liknande svårigheter som vuxna individer med DM1.

De flesta barn med DM1 har en nedsatt muskelstyrka.

Framförallt finns en svaghet i fötternas dorsalreflex, det vill säga förmågan att lyfta fötterna, vilket påverkar gångförmågan.

Antalet kontrakturer ökar när barnen blir äldre och kan göra att fötterna blir stramare.

Förmågan att använda sina muskler i vardagen är också påverkad. Den påverkas av muskelstyrkan, men också av att personer med sjukdomen har svårt att koordinera sina rörelser. De flesta har inga problem med att gå, stå och gå i trappor, men har svårare att hoppa, stå på hälar och lyfta på huvudet. Myotoni, muskelstelhet, utvecklas senare. Den märks först i händerna, sedan i fötterna och tungan.

– Det är viktigt att använda musklerna i perioden av god muskelfunktion. Det fördröjer den fortskridande muskelsvagheten, säger Anne-Berit Ekström.

Hos personer med DM1 tilltar muskelsvagheten i vuxen ålder, vilket leder till ett omfattande hjälpbehov.

– Det är också viktigt att optimera andningsfunktionen, bland annat genom att förhindra aspiration, det vill säga att maten hamnar i luftvägarna, säger Anne-Berit Ekström.

Mag- och tarmsystemet

Mag- och tarmproblem är vanliga. Många med DM1 har gaser, diarré och förstoppning, vilket kan ge svåra buksmärter. Hos vuxna finns flera fall av tarmvred beskrivna. Ändtarmens

slutarmuskel kan vara påverkad, vilket leder till att en del barn får problem med läckage. Svårigheterna ökar om det samtidigt finns problem med förstoppning eller diarré.

– Vid mag-tarmproblem kan både medicinering och kontakt med dietist vara nödvändigt. Matens konsistens kan behöva anpassas för att undvika felsväljning. Barn kan ha svårt att få i sig tillräckligt med näring och behöva sond, detta gäller framförallt i nyföddhetsperioden, säger Anne-Berit Ekström.

Urinvägarna kan också vara påverkade, vilket resulterar i svårigheter att hålla tätt. Problemen kan ytterligare förvärras om det samtidigt förekommer förstoppning.

– Den glatta muskulaturen för födan vidare genom hela tarmpaketet. Detta sker automatiskt. Vid dystrofia myotonika är den här automatiken ofta påverkad vilket kan påverka många delar av mag-tarmsystemet, säger Anne-Berit Ekström.

Hjärta

Det kan förekomma hjärtfel i nyföddhetsåldern. Dessa behöver sällan behandlas, men ibland krävs medicinering och i sällsynta fall hjärtkirurgi. Framför allt från de tidiga tonåren kan det förekomma rytmrubbningar som är ansträngningsutlösta eller nattliga. Det är därför viktigt att regelbundet undersöka hjärtat. Plötslig död förekommer i vuxen ålder, sannolikt utlöst av hjärtrytmrubbning. Detta kan till viss del förebyggas med pacemaker.

– Från tio års ålder är det viktigt att barnen går på regelbundna hjärtkontroller, säger Anne-Berit Ekström.

Hormonpåverkan

Det är vanligt att testiklarna inte har vandrat ner i pungen för pojkar med kongenital DM1. Även tillväxthämning förekommer och för tidig pubertet.

I vuxen ålder kan man utveckla en underfunktion av sköldkörteln (hypotyreos).

Ögon

Ögonproblemen vid dystrofia myotonika förändras över tid. Grå starr är vanligt hos vuxna och kan uppträda redan i 20–25 års åldern. Ofta behandlas grå starr med operation. Hos barn och ungdomar med den kongenitala formen eller barndomsformen är däremot grå starr ovanligt. Istället är det vanligt med

synnedsättning vilket kan bero på en kombination av avvikelser i det centrala nervsystemet och fokala förändringar i ögat. Hos barn och ungdomar med DM1 är det också vanligt med hängande ögonlock (ptos).

För att förhindra uppkomsten av synskador bör påverkningsbara tillstånd, såsom långsynthet och astigmatism (vanlig typ av brytningsfel), korrigeras så tidigt som möjligt hos barn med DM1. Det kan minska graden av påverkan på synen.

- Alla barn och ungdomar bör därför undersökas tidigt och sedan följas regelbundet av ögonläkare eller optiker, säger Anne-Berit Ekström.

Förändringar i centrala nervsystemet

Tidigare har dystrofia myotonika betraktats som en neuromuskulär sjukdom, men Anne-Berit Ekström berättar att man idag är överens om att det är en sjukdom som i huvudsak påverkar hjärnan snarare än musklerna. Vid röntgenundersökningar av hjärnan har man sett att hålrummen i hjärnan (ventriklarna) kan vara förstörade hos personer med den kongenitala formen av DM1. Hjärnbalken och hjärnstammen kan vara förminskade och det kan även förekomma förändringar i lillhjärnan.

- Vid magnetkameraundersökning av hjärnan hos individer med framförallt den medfödda formen av DM1 ser man också ofta en påverkan på hjärnans vita substans (myelin), som är hjärnans ledningssystem, säger Anne-Berit Ekström.

Ett välkänt symtom hos personer med DM1 är också en uttalad dagtrötthet.

- Den kan bero på många olika saker. Det är inte bara en muskulär trötthet, utan den karakteriseras av något som vi kallar fatigue. Det är en trötthetskänsla som man kan likna vid hur man känner sig efter en influensa, att man är tömd på sina krafter, säger Anne-Berit Ekström.

Neuropsykiatriska tillstånd

Omkring hälften av alla barn och ungdomar med dystrofia myotonika har autism. Även andra neuropsykiatriska tillstånd förekommer, såsom adhd och kroniska tics inklusive Tourettes syndrom.

Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar beror på biologiska faktorer och symtomen har uppkommit på grund av att hjärnans utveckling påverkats. De orsakas alltså inte av en problematisk uppväxtmiljö, däremot kan svårigheterna förvärras i en miljö som inte är gynnsam.

– Vardagslivet för barn och ungdomar med DM1 påverkas först och främst av de kognitiva och neuropsykiatriska svårigheterna, säger Anne-Berit Ekström.

Uppföljning

Förutom påverkan på hjärnans funktioner påverkas funktionsnivån ytterligare av den minskade muskelstyrkan, den nedsatta motoriska funktionen, samt av andra fysiska symtom. – Eftersom personer med DM1 har en komplex symtombild med påverkan på många olika organ behövs en tidig kartläggning och det är viktigt med strukturerad uppföljning. Innan skolstart bör barnen genomgå en utredning för intellektuell funktionsnedsättning för att få bästa möjliga anpassningar i skolan. För många barn är anpassad grundskola ett bra alternativ till vanlig grundskola, säger Anne-Berit Ekström.

Sedan 1 april 2023 finns det nationell högspecialiserad vård (NHV) för neuromuskulära sjukdomar. För barn och ungdomar finns ett center i Göteborg och ett i Stockholm. Det finns ett nationellt kvalitetsregister för neuromuskulära sjukdomar. Syftet med registret är bland annat att förbättra omhändertagandet av personer med DM1. Läs mer på [Svenska neuroregister](#).

– Vi tittar på ryggens form samt bäckenets, huvudets och axlarnas position för att kunna förebygga felställningar och skapa förutsättningar för symmetri. Barnets räckvidd och balans är också viktiga förutsättningar för aktivitet och delaktighet, säger Ulrika Edofsson.

Ståträning

Det finns många fördelar med att komma upp i stående, för den som inte står eller går självständigt. Det är viktigt för rörligheten i fot-, höft- och knäleder. Den belastning på skelettet som ståendet innebär är viktig för att undvika osteoporos (benskörhet) och minskar risken för utveckling av skolios i ryggen. Ståträning är också bra för lungfunktionen.

– Om man inte har ett eget självständigt stående rekommenderar vi att man ståtränar med hjälp av ståhjälpmedel, till exempel ståskal, långa ortoser eller stårullstolar. Ett ståhjälpmedel kan också rekommenderas om man har ett asymmetriskt stående för att minska risken för snedbelastning, säger Marie Gudmundsson.

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 slem, vilket kan minska risken bland annat lunginflammation. Andningsträning kan utföras med en så kallad PEP-mask eller PEP-pipa med en motståndsventil. Om det bedöms att en PEP-mask inte ger tillräcklig effekt kan en hostmaskin vara ett alternativ.

Träning av muskelstyrka

Studier av vuxna med DM1 visar att man genom träning kan öka muskelstyrkan, men inte storleken på muskelfibrerna. Träningen bör vara kontinuerlig, belastningen ska vara låg och syftet ska vara att förbättra uthålligheten. Det är inte farligt att träna muskelstyrkan, men vissa muskler har redan en maximal belastning vid vanlig lek och aktiviteter. Då är det svårt att träna den ytterligare och effekten av styrketräningen står i proportion till den befintliga muskelfunktionen.

– Eftersom fysisk inaktivitet leder till minskad muskelkraft och nedsatt kondition, vilket innebär flera hälsorisker, är det viktigt

att vara fysiskt aktiv. För att lyckas vidmakthålla den fysiska aktivitetsnivån över tid är det viktigt att hitta en aktivitet som är rolig för barnet. För tips, råd och stöd kan man vända sig till en fysioterapeut på habiliteringen, säger Marie Gudmundsson.

Ett annat tips är [parame.se](https://www.parame.se) (Alla ska ha möjlighet till träning | ParaMe) som är en tjänst Parasport Sverige tillhandahåller där man kan söka och prova olika idrotter.

Självständighet i vardagen

Att vara självständig är att ha kunskap om sig själv, sina möjligheter och begränsningar samt att vara aktiv i besluten kring sin egen person. Olika forskningsprojekt visar att självständighet i vardagliga aktiviteter för barn och ungdomar med DM1 är lägre än för andra i samma åldersgrupp. Förutom motoriska svårigheter är det vanligt med bristande processfärdigheter. Processfärdigheter är olika förmågor som krävs för att planera, initiera och genomföra en aktivitet. Dessa har en stor inverkan på ens möjligheter att utföra vardagliga aktiviteter. Svårigheter med processfärdigheter kan bero på

- bristande initiativförmåga
- koncentrationssvårigheter
- dålig tidsuppfattning
- svårighet att upprätthålla görandet
- trötthet – både fysisk och mental.

– Det är viktigt att en arbetsterapeut bedömer processfärdigheterna så att insatser som ökar barnens förmåga att kunna utföra dagliga aktiviteter kan erbjudas, säger Ulrika Edofsson.

Motivation och vila

Något som hindrar aktivitet i vardagen för många barn och vuxna med DM1 är trötthet. Många gånger beror inte tröttheten på bristande fysisk ork, utan det handlar snarare om mental trötthet och/eller sömnhet.

– Barnet kan behöva vila hjärnan genom att stänga ute intryck. Förutsägbara och fasta rutiner eller fysisk aktivitet fungerar bra för många barn, säger Ulrika Edofsson.

Ulrika Edofsson berättar om ett projekt som hon genomfört tillsammans med vuxna personer med DM1. Hon ville veta

Vid en logopedisk oralmotorisk undersökning av munnen kan man bland annat mäta läppkraft, tungkraft, bitkraft och tugg effektivitet. Det är också möjligt att göra en tal- och artikulationsutredning och en sväljningsutredning.

Behandlingar

Logopedisk behandling vid DM1 inriktas på att bibehålla funktioner och stödja de delar som sviktar. Logopeder finns på sjukhus och alla habiliteringar, men ofta behöver man själv efterfråga hjälpen.

Logopeden kan hjälpa till med behandlingar som

- rådgivning kring ätsvårigheter
- ätträning, enskilt eller i grupp
- råd om konsistensanpassning
- hjälpmedel för ätande och drickande
- tal-, språk- och kommunikationsträning
- oralmotorisk träning för ökad eller bibehållen styrka, rörelseomfång och kontroll

Oralmotorisk träning

Oralmotorisk träning syftar till att stimulera musklerna och sensoriken i munnen för att kunna äta, tugga och suga, men också att förbättra artikulationsförmågan. Träningen kan också ge bättre förutsättningar att kontrollera saliven och därmed minska salivläckage.

– Oralmotorisk träning är som fysioterapi för munnen, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Som hjälp för att träna upp musklerna i munnen finns olika redskap. Drinkträning kan ske med särskilda nappflaskor, sugrör eller muggar. Tugg- och käkträning kan man göra med särskilda träningshjälpmedel som "tuggtuber", men också genom att erbjuda saker att äta som utgör en lagom stor utmaning. Barnanpassade "snacks" (i barnmatshyllan finns det varor som kallas "finger food", avsedda för små barn) eller andra matvaror som smälter i kontakt med saliv är bra att börja med. Mat i stavar kan också fungera bra. Att få maten direkt mellan kindtänderna gör att barnet slipper momentet att flytta maten med tungan till tänderna, något som är svårt för många med munmotoriska nedsättningar.

Det finns särskilda träningsredskap, som munskärmar, och skedmatningstekniker för barn som har svårt att stänga läpparna. Att lära sig att svälja är en annan viktig del av ätandet. För många är det lättare att svälja vätska som är lite trögare i konsistensen. Vätska kan också vara lättare att svälja om den ges i små portioner och placeras i kinden, till exempel med en mjuk sugrörsflaska eller en liten spruta utan nål.

- Anpassa flödet och konsistensen på det som ska sväljas. En smoothie kan vara lättare att svälja än vatten, som rinner väldigt fort.

Lisa Bengtsson-Stelzer avslutar med att uppmana om tidig kontakt med logoped eftersom det gynnar en optimal utveckling av ätande och kommunikation. Kontakten är viktig då även musklerna i munnen och ansiktet behöver aktiveras, precis som musklerna i resten av kroppen.

- Styrketräning i lagom dos skadar inte musklerna vid DM1, men det kan vara viktigt att hushålla med energin. Träningsprogram läggs därför helst upp i samråd med det behandlande teamet, säger Lisa Bengtsson-Stelzer.

Lästips

Läs mer om hur man kan stimulera den oralmotoriska förmågan i vardagssituationer i skrifterna Uppleva med munnen, När barnet har svårt att äta, Nedsatt salivkontroll och Bitbeteende. De finns att läsa eller beställa på mun-h-center.se.

[Logopediskt vårdprogram för DM1](#) från det amerikanska DM1-förbundet: *Care Guidelines for Speech and Language Pathologists Treating Adults and Children with Myotonic Dystrophy*.

[Webbkurs](#) från Mun-H-Center om DM1.

Skriva – ju fler sätt, desto bättre

Det finns många olika sätt att lära sig skriva och få extra hjälp på vägen. Många vanliga surfplattor och datorer har i dag ordprediktion, det vill säga att det räcker att skriva en bokstav för att få ett förslag på ord. Det finns också programvaror där barnet kan skriva med bilder och symboler. Det är även möjligt att producera text genom att spela in tal, det kallas för diktering eller tal till text.

– Det finns många andra sätt att skriva än för hand, till exempel kan man använda de skärmtangentbord som finns i Google. Alla operativsystem för datorer har mängder med inställningar för att öka tillgängligheten, säger Gunnel Ivarsson.

Alternativa styrsätt, istället för papper och penna

Det finns många olika faktorer som påverkar valet av styrsätt för AKK-stödet. Olika styrsätt passar olika personer. Sådant som påverkar är till exempel motorik, kognition samt syn-, hörsel- och koncentrationsförmåga. För att styra högteknologiska AKK-stöd finns det olika hjälpmedel som ersätter förmågan att peka och välja. Bland annat finns ögonstyrda datorer, huvudmöss, joysticks och olika typer av tangentbord.

Självständig användning

Gunnel Ivarsson betonar att det viktigaste vid val av olika styrsätt är strävan efter en självständig användning.

Användaren ska själv kunna ta fram och komma åt sitt AKK-stöd.

– Be habiliteringen om hjälp att hitta det bästa möjliga hjälpmedlet för just ert barn, säger Gunnel Ivarsson.

På [Darts webbplats](#) finns mycket information om AKK och andra typer av kommunikationsstöd, till exempel Reda-ut-häfte, samtalsmatta och kommunikationspass.

För att få hjälp att komma vidare med barnets kommunikation kan man vända sig till en logoped, arbetsterapeut eller pedagog på till exempel habiliteringen.

– Om behov finns är det aldrig för sent att börja med AKK, säger Gunnel Ivarsson.

Länktips:

[Darts webbplats](#) – information om kommunikation och AKK samt färdigt material som samtalskortor och reda-ut-häften

[Aktiv.se](#) – information och filmklipp om kommunikation och AKK, information om föräldrakurser, kurser för personal i skola och förskola samt färdiga samtalskortor för utskrift

[Bildstöd.se](#) – material till bildstöd med sökmotor.

[Digital delaktighet](#) – föreläsning och material om digital kommunikation för personer med funktionsnedsättning.

Fler tips:

- Sök efter fonder för hjälpmedel på nätet.
- Tidshjälpmedlet Timstock kan förskrivas och finns även som app.

anpassningar göras för att det ska fungera, säger Stefan Winblad.

Utveckling över tid

I en studie från Göteborg följdes 41 barn med DM1 upp efter åtta år för att undersöka hur kognitionen utvecklats över tid. Resultatet visade att det inte sker stora förändringar vad gäller den kognitiva förmågan och inte heller förmågan att kunna utföra vardagsuppgifter. Något som man däremot kunde se var att gapet till andra barns utveckling ökade över tid. Hos de barn som hade tidigast sjukdomsdebut och en allvarigare grad av intellektuell funktionsnedsättning var försämringen större över tid.

I en helt ny studie som Stefan Winblad har medverkat i har man kunnat se att det främst är vid den kongenitala varianten och barndomsvarianten av DM1 som de kognitiva svårigheterna är betydande även i vuxen ålder.

– Vi vet mycket lite om utvecklingen över längre tid, men det är ovanligt med allvarliga kognitiva nedsättningar i vuxen ålder vid alla varianter av dystrofia myotonika, säger Stefan Winblad.

Social kognition

Social kognition handlar om att förstå andra människor i ett socialt sammanhang. Det innebär att kunna sätta sig in i hur andra människor tänker och känner, men också att förstå vad de menar och vill. Personer med DM1 kan ha svårt med det sociala samspelet och svårigheterna är förknippade med storleken på den genetiska avvikelserna – ju större CTG-expansion, desto större svårigheter.

– Svårigheter med social kognition ökar på gruppnivå vid tidigare sjukdomsdebut. Personer med den kongenitala varianten och barndomsvarianten av DM1 har alltså större svårigheter med det sociala samspelet, säger Stefan Winblad.

Psykiatriska svårigheter

I en studie med 21 personer med barndomsvarianten av DM1 från 2012 hade ungefär hälften någon form av psykiatriska symtom. Det kunde till exempel handla om oro, ångest eller nedstämdhet. Knappt hälften av personerna som ingick i studien hade adhd. Adhd innebär bland annat svårigheter med koncentration, uppmärksamhet och impuls kontroll.

– En majoritet av personer med barndomsvarianten uppfyller också kriterierna för autism. Det handlar framför allt om svårigheter att hantera olika sociala sammanhang och samspela med andra jämnåriga, säger Stefan Winblad.

Hur går det sen?

I en uppföljningsstudie från 2016 gjord i Kanada undersökte man hur personer med den kongenitala varianten och barndomsvarianten av DM1 klarade sig i vuxen ålder. Studien visade att hälften av de vuxna fortfarande levde med sina föräldrar och behövde kontinuerligt stöd för att klara dagliga aktiviteter. En av fyra levde med en partner och få hade egna barn. 9 av 10 medverkande i studien levde på socialt bidrag och hade stora vårdbehov med uppföljning och stödinsatser.

– Detta härleds till de intellektuella och sociala nedsättningarna som gör det svårt att samspela med andra människor. Även i studier om livskvalitet har det visat sig att de främsta problemen som upplevs finns inom kommunikation, kognition och socialt samspel, säger Stefan Winblad.

Rekommendationer för vård

I internationella vårdprogram och de riktlinjer som skrevs i Sverige 2010 finns rekommendationer för vård och uppföljning av barn med DM1. Barn med DM1 bör utredas kognitivt och socialt av en psykolog. Detta för att rätt stödinsatser ska kunna sättas in för barnet i hem och skola. Vidare finns rekommendationer för medicinering av psykiatriska tillstånd, träning av kognition och språk, psykologiskt stöd och stöd för familjen.

Stefan Winblad sammanfattar föreläsningen med att betona att dystrofia myotonika är en sjukdom som drabbar både en familj och en släkt. Barn med DM1 har också en förälder som har samma sjukdom.

– Det är viktigt för de som arbetar runt familjen att känna till. Det finns mycket att göra när det gäller att hantera symtom, underlätta tillvaron och att arbeta mot en ökad livskvalitet och självständighet, säger Stefan Winblad.

Muntorrhet

Biverkningar av olika mediciner eller öppen mun i vila kan leda till muntorrhet. Torrheten kan medföra svårigheter att svälja och prata samt obehag och sveda. Att smörja munnen med till exempel solrosolja eller andra smörjande och salivstimulerande produkter kan lindra torra och känsliga munnar och underlätta självrengöringen i munhålan.

Karies och tandköttsinflammation

Barn och unga med DM1 har ofta flera riskfaktorer för karies. Långa måltider, nedsatt självrengöring av munnen, så kallad "oral clearance", muntorrhet och svårighet att utföra munhygien är några sådana.

– Goda vanor kan kompensera för riskfaktorerna. Stötta gärna genom att använda munvårdsprodukter med natriumfluorid och uppmuntra barnet att skölja munnen med vatten efter måltider, säger Christina Havner.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluoridtandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen. Goda kostvanor är viktigt, tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

Hjälpmedel

Christina Havner tipsar också om olika hjälpmedel vid tandborstning. Det går till exempel att visualisera tid med en tandborste som blinkar eller ett enkelt timglas. Bildstöd med ett tandborstschema och hjälpmedel för förstorat grepp, tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve) och munvinkelhållare är ett par andra exempel. Eltandborste är ett bra hjälpmedel om man lätt blir uttröttad eller har svårt med handmotoriken. Med viss regelbundenhet är det bra att göra egeninfärgning av tänderna för att se hur väl rengjorda de faktiskt är.

– Det är viktigt att skapa rutiner. En del barn tycker inte om smaken på tandkrämen, då finns det andra alternativ. Extra

fluorid i tandkräm eller på en muntork kan vara bra för de som har en ökad risk för karies eller erosionsskador.

Att tänka på:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och lämna information om barnets diagnos och medicinering. Det är bra om barnet går på täta besök med inskolning hos tandläkaren för att rengöra tänderna, fluorlacka och försegla kindtänderna.
- Vid tandvårdsbesök bör kontroll av bettutveckling och gapförmåga göras.
- Vid narkos är det särskilt viktigt att personalen är informerad om diagnosen då de behöver vidta särskilda försiktighetsåtgärder.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, tandläkaren och stolen där barnet ska sitta i (användbara bilder finns på [bildstöd i vården](#)).

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 och behandla barnets kommunikationsförmåga och ätförmåga. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar sin kommunikation samt vid behov erbjuda oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska träningen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

Bitovanor

Det är vanligt att barn har bitovanor, så kallade "oral habits". Beteendet kan ha olika orsaker. Det kan till exempel bero på oro, smärta i munnen eller handla om självstimulering som upplevs som positivt för barnet. Det är därför viktigt att först ta reda på orsaken innan man beslutar om eventuell behandling. Behandlingen kan bestå av stimulering och tuggträning, men också av att försöka byta ut det som barnet biter eller suger på till lämpliga föremål som anpassade "bitsmycken".

- kommunikation och samspel
- städning och klädvård
- inläring, träning och ny teknik
- samordning och planering
- kontakter
- inhämtande av kunskap.

Exempel på vad som räknas som tillsyn:

- avstyra och förhindra situationer som kan vara farliga, bland annat förhindra att barnet rymmer, råkar ut för eller orsakar olyckor eller på annat sätt skadar sig själv eller andra
- föräldern måste vara hemma på grund av barnets rädsla för att lämnas ensam
- föräldern måste finnas tillgänglig via telefon eller på annat sätt ha beredskap
- föräldern behöver snabbt finnas till hands vid hastiga förändringar i barnets fysiska eller psykiska hälsotillstånd.

Vid beviljat omvårdnadsbidrag har föräldern även rätt till förkortning av den normala arbetstiden. Normal arbetstid kan förkortas med upp till en fjärdedel.

– Detta ansöker man om hos sin arbetsgivare, säger Maria Byrgren.

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning (TFP) kallas också för vård av barn (VAB) och kan ges till förälder eller likställd med förälder då barnet är sjukt. TFP kan ges i maximalt 120 dagar per år.

Normalt ges TFP för barn upp till 12 år. Det finns möjlighet till TFP även för barn mellan 12 och 16 år, men då krävs läkarintyg och förhandsbeslut från Försäkringskassan. Efter 16 år finns möjlighet till TFP för barn som omfattas av LSS. TFP för allvarligt sjukt barn är obegränsat. För barn som omfattas av LSS tillkommer 10 stycken kontaktdagar per år som kan användas för aktiviteter som ger föräldrarna ökad kunskap om hur de kan stötta sitt barn. TFP baseras på vårdnadshavarens sjukpenningsgrundande inkomst (SGI).

– För att ha rätt till tillfällig föräldrapenning ska vårdnadshavaren avstå arbete eller gå miste om arbetslöshetsersättning.

Merkostnadsersättning

Merkostnadsersättning är en ersättning för förhöjda kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Merkostnaderna behöver uppgå till minst 13 125 kronor per år (2023). Det kan vara svårt att få merkostnadsersättning beviljat.

– Avslagen ligger just nu på 90 procent när det gäller merkostnadsersättning för barn. Orsaken till det beror främst på att godtagna merkostnader inte kommer upp till den lägsta nivån, säger Maria Byrgren.

Aktivitetsersättning

Aktivitetsersättning är en ersättning för personer mellan 19 och 29 år som har en sjukdom eller funktionsnedsättning som innebär att hen inte kan arbeta heltid. Aktivitetsersättning kan beviljas i ett till tre år. Personen kan få aktivitetsersättning på hel- eller deltid.

– För att aktivitetsersättning ska beviljas behöver Försäkringskassan ett läkarintyg som beskriver personens arbetsförmåga, säger Maria Byrgren.

Aktivitetsersättning vid förlängd skolgång är en ersättning för personer 19 och 29 år som på grund av sin funktionsnedsättning behöver längre tid än normalt för att bli klar med skolan. Ersättningen är alltid tidsbegränsad. Personen ska lämna in en ansökan och ett intyg från skolan eller ett läkarutlåtande.

– Vid aktivitetsersättning tar Försäkringskassan regelbundet kontakt för att fråga hur arbetet eller studierna går. Kontakt tas alltid innan ersättningen upphör, säger Maria Byrgren.

Bostadstillägg

Vid beviljad aktivitetsersättning eller sjukersättning kan man ha rätt till bostadstillägg.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på myndighetens [webbplats](#). Där finns utförlig och uppdaterad information.

Frågor till Maria Byrgren

Hur ofta behöver man förnya beslutet om omvårdnadsbidrag?

– Efter två år gör Försäkringskassan på eget initiativ en omprövning av beslutet. Om det står i beslutet att det gäller tills barnet är 19 år görs det ändå omprövningar. Vill man söka högre bidrag finns det ingen anledning att vänta tills Försäkringskassan hör av sig, utan då gör man en ny ansökan.

Hur kan jag gå vidare om jag trots läkarutlåtande inte beviljas omvårdnadsbidrag?

– Om man är missnöjd med Försäkringskassans bedömning utifrån de underlag som besluten grundas på har man möjlighet att inkomma med synpunkter. Det finns möjlighet att begära en omprövning. Då är det en annan avdelning, omprövningsenheten, som tittar på underlaget. Nästa steg är att överklaga till Förvaltningsrätten.

Kan man ta ut kontaktdagar när det är studiedag?

– Nej, det är inte möjligt.

Vad finns för ersättning för barn 16 och 19 år som blir av med studiebidraget över sommaren?

– Det finns ingen ersättning från Försäkringskassan som täcker upp för det inkomstbortfallet. Jag rekommenderar er att kontrollera vad det finns för möjligheter hos kommunen.

Stöd i samhället

Louise Jeltin är samordnare inom personlig assistans och koordinator för familje- och vuxenvistelser på Ågrenska. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med dystrofia myotonika.

I Sverige är det offentliga stödsystemet uppdelat mellan stat, region och kommunala institutioner. Det finns dessutom en rad privata, idéburna och icke-vinstdrivande organisationer som har stödinsatser att erbjuda till familjer med barn som har sällsynta diagnoser.

– Många upplever att det är svårt att veta vilka man ska kontakta i olika sammanhang. Vi har ett omfattande stödsystem, men det kan vara svårt att navigera i, säger Louise Jeltin.

Lagar som styr vården

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivs. Alla vårdgivare är skyldiga att följa bestämmelserna i HSL. Patientlagen är en viktig lag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård eller specialistvård i en annan region än hemregionen. Den ger också rätt att begära en ny medicinsk bedömning.

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

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen vid en instans med vårdansvar för barnet skyldighet att utse en fast vårdkontakt. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter. 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 professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se.

1177 efter 13 år

I normalfall är ett barns journal tillgänglig för vårdnadshavare fram tills barnet fyllt 13 år. I undantagsfall är det möjligt att ansöka om tillgång även efter 13 års ålder, men det måste göras på varje enskild mottagning och det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna ansökan.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på 1177.se.

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade – 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.

– 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.

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. Det finns därför olika former av stöd som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bidrag 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 till någon med en fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Med anhörig menas en familjemedlem, till exempel syskon, mor- och farföräldrar. Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, få tillgång till friskvård eller individuellt anpassat stöd samt få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Tjänsten kan heta olika i olika kommuner.

Bostadsanpassning

Ansökan om bostadsanpassning görs hos 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

Vid ökade omkostnader på grund av sjukdom kan man söka pengar till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur.

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

Länsstyrelsen har en [gemensam stiftelsebas](#) där man kan söka efter lämpliga fonder:

Framtid

Louise Jeltin informerar om vad det finns för stöd att få när barnen blir vuxna. Bland annat kan det vara bra att i god tid ta kontakt med studie- och yrkesvägledare inför framtida studier. Det finns många folkhögskolor som har särskilda program som är anpassade för personer med funktionsnedsättningar. Vuxna personer som ska komma ut i arbetslivet kan få särskilt stöd av Arbetsförmedlingen och för de som omfattas av LSS – daglig verksamhet.

– Av flera anledningar är det viktigt att förbereda sitt barns 18-års dag. Då kan ni föräldrar förlora insyn över ert barns vårdärenden, säger Louise Jeltin.

Fler länktips

[spsm.se](#) – Specialpedagogiska skolmyndigheten

[hejaolika.se](#) – nyheter om ett samhälle för alla

[parasport.se](#) – om idrott för personer med funktionsnedsättning

[anhöriga.se](#) – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

[minstoradaq.org](#) – uppfyller önskningsar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

[ournormal.org](#) – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning.

Frågor till Louise Jeltin

Kan jag som syskon vara avlösare eller ledsagare för att avlasta mina föräldrar?

– Det är möjligt. Kommunen har ofta svårt att hitta avlösare så kontakta dem.

Kan mina föräldrar vara stödfamilj åt vårt barn?

– Det finns många exempel på det. Kontakta kommunen och fråga.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 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 och att sprida kunskap om sällsynta diagnoser. De vill också främja forskning och utveckling av metoder för diagnostik och behandling. 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 Evelina Rosén, projektledare på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Läs mer på sallsyntadiagnoser.se.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter 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 informationstexter 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/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:

agrenska.se/informationscentrum

Dystrofia myotonika

En sammanfattning av dokumentation nr 676

Dystrofia myotonika är en långsamt fortskridande multisystemsjukdom. Det innebär att symtom kan uppkomma från flera olika organ i kroppen.

Ungefär 1000 personer i Sverige har dystrofia myotonika typ 1, medan typ 2 är mindre vanlig. Orsaken till dystrofia myotonika typ 1 är en förändring i genen *DMPK*. Genförändringen är ärftlig.

Symtomen visar sig i olika åldrar, genom bland annat muskelstelhet, otydligt tal och svaghet i händer och fötter. Olika grader av intellektuell funktionsnedsättning och neuropsykiatriska funktionsnedsättningar förekommer. Barnen behöver tidiga habiliteringsinsatser. Behandlingen anpassas efter varje persons symtom och behov.

I dokumentationen finns bland annat information om medicinsk bakgrund, genetik, ättsvårigheter samt fysioterapi och arbetsterapi. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva i en familj som har flera barn med dystrofia myotonika.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2023 | agrenska.se