

Dokumentation nr 599

# **Limb-girdle muskeldystrofi, LGMD livsperspektivet**

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2019



**ÅGRENSKA**

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

# LIMB-GIRDLE MUSKELDYSTROFI, LGMD

**Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Ågrenska är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg och är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter som familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.**

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer och sex vistelser för vuxna, med sällsynta diagnoser, från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer cirka tio familjer med barn och vid vuxenvistelserna ungefär lika många personer med samma sällsynta diagnos, i det här fallet är limb-girdle muskeldystrofi.

Under vistelsen får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska- och psykosociala aspekter, samt det stöd samhället kan erbjuda.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktörerna Marianne Lesslie och Sara Wallmark Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. I dokumentationen ingår också en kortare intervju med en av de vuxna deltagarna. I sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser beskrivs hur det kan se ut mer generellt för deltagarna i gruppen. De personer som intervjuas har i verkligheten andra namn.

*Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, [agrenska.se](http://agrenska.se), där de kan laddas ner som pdf.*

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

**Christopher Lindberg**, överläkare på Klinisk genetik vid Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

**Anne-Berit Ekström**, barnneurolog vid Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

**Lars Klintberg**, kardiolog, vid Medicinkliniken, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Mölndal.

**Ann-Charlott Söderpalm**, ortoped på Ortho Center i Göteborg.

**Anna-Karin Kroksmark**, specialistfysioterapeut vid Regionhabiliteringen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

**Johanna Weichbrodt**, specialistarbetsterapeut vid Regionhabiliteringen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

**Josefin Lindqvist**, dietist vid Regionhabiliteringen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

**Anna Carin Aho**, sjuksköterska och universitetsadjunkt vid Institutionen för vårdvetenskap på Malmö universitet i Malmö.

**Anna Ödman**, övertandläkare, vid Mun-H-Center i Göteborg.

**Lisa Bengtsson**, logoped vid Mun-H-Center i Göteborg

**Anna Nielsen Magnéli**, tandhygienist vid Mun-H Center i Göteborg.

**Annette Carlsson**, tandhygienist vid Mun-H-Center i Göteborg.

*Medverkande från Ågrenska*

**Annica Harrysson**, verksamhetsansvarig.

**Ann-Catrin Röjvik**, verksamhetsansvarig.

**Cecilia Stocks**, socionom.

**Marianne Lesslie**, redaktör.

**Sara Wallmark Lesslie**, redaktör.

**Här når du oss!**

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

## Innehåll

Genetik vid LGMD	5
Gunnar har limb-girdle muskeldystrofi	10
Klinisk översikt och behandling vid LGMD	10
Gunnar utreds	14
Hur påverkas hjärtat vid LGMD	14
Ortopedi	17
Gunnar tar en bromsmedicin	20
Fysioterapi och arbetsterapi	20
Gunnar har många kompisar	26
Mat, näring och ätande	26
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	31
Gunnar trivs i skolan	33
Att som ung vuxen leva med LGMD	34
Nea är 31 år och har LGMD	36
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	38
Information och rådgivning om tand- och munhälsa	44
Syskonrollen	47
Gunnar har en storebror	51
Samhällets stöd	51
Gunnar idag	58
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	58
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	59
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	59

## Genetik vid LGMD

**Limb-girdle muskeldystrofi, LGMD, hör till en grupp ärftliga progressiva muskelsjukdomar där muskelfibrerna långsamt bryts ner och ersätts av bindväv och fett. Nedbrytningen leder till muskelsvaghet och muskelförtvining.**

**Det säger Christopher Lindberg, överläkare på Klinisk genetik och Neuromuskulärt Centrum vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.**

Namnet limb-girdle muskeldystrofi, skulder-bäcken-muskeldystrofi, syftar på utbredningen av muskelsvagheten. LGMD förekommer hos fyra till sex personer per 100 000 födda. Idag räknar man med att cirka 500 personer i Sverige har LGMD.

### **Historik**

Muskeldystrofier har funnits och beskrivits sedan antiken. Den vanligaste muskeldystrofin, Duchennes muskeldystrofi, beskrevs första gången 1850 av den franske neurologen Guillaume Duchenne. Limb-girdle muskeldystrofi fick sitt namn 1852 av den engelske läkaren Edward Meyron. LGMD delades senare in i olika former av en engelsk neurolog. 1987 kunde man visa att det var en brist på äggviteämnet (proteinet) dystrofin som orsakade Duchennes muskeldystrofi. Därefter skedde en uppdelning i flera muskeldystrofier.

– På 1990-talet och 2000-talet har man kommit fram till att drygt fyrtioalet gener styr de olika formerna av LGMD, säger Christopher Lindberg.

### **Muskelfibrer**

Muskulerna omvandlar syre, socker och fett till energi. Varje muskel består av ett mycket stort antal enskilda muskelceller som bildar muskelfibrer. En muskelfiber har flera olika cellkärnor. Muskelfibern är fem till tio centimeter lång och tunn. Alla muskelfibrer är lika stora och har ett minimalt mellanrum mellan varandra.

– De har en bra funktion, men är sårbara, säger Christopher Lindberg.

Vid en muskeldystrofi drabbas segment av fibrerna av celledöd, så kallad nekros. En viss nybildning av celler sker i nekrosen där särskilda satellitceller reparerar skadan. Döda celler "äts" upp av makrofager, en sorts vita blodkroppar och nya muskelfibrer bildas med cellkärnor som kommer med satellitcellerna.

I en muskel med muskeldystrofi omvandlas muskulaturen av skadorna och inflammationerna. Det bildas bindväv, fettväv och ärrvävnad. När muskeln exempelvis innehåller runt 50 procent friska muskelceller och resten är fett- och bindväv, får den dålig rörlighet och blir försvagad.

Vid många muskeldystrofier är det istället fel i cellmembranet, det vill säga att armeringen i cellmembranet är dålig. Muskelcellen skadas då lätt när den drar ihop sig och detta leder till nekros. Vid LGMD är det flera viktiga proteiner som, om det uppstår brist på dem eller fullständig avsaknad av dem, kan orsaka bristningar i cellmembranet.

Vissa muskelgrupper är svaga tidigt andra blir det efterhand.

– Varför det är så vet man inte med säkerhet, säger Christopher Lindberg.

Bäckenmusklerna angrips först. Efterhand tilltar svagheten i lårmusklerna. Gången blir med tiden vaggande. En del personer får kraftigt uppsvullna vader, falsk hypertrofi eller pseudohypertrofi. Skuldrorna skjuter ut, på grund av att muskulaturen försvagas och nedre spetsen på skulderbladet blir likt en vinge, så kallad vingskapula. Vissa former av LGMD ger hjärtpåverkan och/eller andningssvårigheter. Andra kan ge kontrakturer, som är en muskelåtstramning som gör att det inte går att röra leden fullt ut. Är bålmskeln påverkad är risken för skolios stor.

### **Orsak**

Förändringar/mutationer i arvsanlagen/generna leder ibland till ett felaktigt äggviteämne och därmed en felaktig funktion eller uppbyggnad på en eller flera ställen i kroppen.

LGMD orsakas av en förändring i en av de gener som är mall för tillverkningen av de proteiner som ingår i muskelfibrernas cellmembran. Brist på protein eller felaktigt sammansatta protein skadar med tiden muskelfibrerna, som med tiden ersätts av bindväv och fett.

### **Dominant och recessiv ärftlighet**

Det är tal om två typer av ärftlighet när det gäller LGMD. Mer än 90 procent av alla får sjukdomen genom **recessiv nedärvning**.

– Båda föräldrarna måste bära på det förändrade anlaget för att deras barn ska få muskeldystrofin. Ofta är föräldrarna helt ovetande om det och inte själva sjuka utan bärare av genen. Risken för att barnet ska bli sjukt vid recessiv nedärvning är 25 procent vid varje graviditet. Risken att barnet blir anlagsbärare som sina föräldrar är

50 procent och möjligheten att barnet varken blir sjukt eller blir anlagsbärare är 25 procent vid varje graviditet.

Ärftligheten kan också vara **dominant**. Det vill säga att mamman eller pappan bär på sjukdomen och för den vidare.

– Det räcker i sådana fall att barnet ärver en förändrad kromosom från den ena föräldern för att själv bli sjukt och den risken är 50 procent vid varje graviditet. Mindre än 10 procent av mutationerna vid LGMD är dominant nedärvda, säger Christopher Lindberg. En förändring eller en mutation i arvsanlagen kan också uppstå spontant och därefter bli ärftlig.

### **Diagnos**

LGMD med recessiv nedärvning debuterar i barndomen och upp till tidiga tonåren.

LGMD med dominant nedärvning debuterar från puberteten till sent vuxenliv.

– Ofta är de dominant ärvda sjukdomarna mindre allvarliga än de recessivt ärvda sjukdomarna, säger Christopher Lindberg.

Om läkaren träffar på en muskelsvag person gäller det att ta reda på orsaken.

– Ibland känner man igen det kliniska mönstret kanske vet patienten att LGMD finns i släkten och då tas ett blodprov, säger Christopher Lindberg.

Blodprovet visar ofta en förhöjd koncentration av muskelenzymet CK, keratinkinas, framförallt vid de recessivt nedärvda formerna.

Vid en muskelbiopsi syns en ökad inlagring av fett och bindväv.

Vissa personer kan ha stark muskelvärk (ofta samtidigt på båda sidor av kroppen) och kramper. En del personer kan vid stark muskelvärk, så kallad rhabdomyolys, få en utsöndring av muskelproteinet myoglobin i urinen och det skadar på sikt njurarna.

– Det märks för då är urinen färgad tegelröd i samband med muskelvärken. Personen bör söka vård och kontrollera halten av myoglobin i blodet och urinen. Behandlingen är enkel, myoglobinet spolats bort genom tillförsel av mycket vätska, säger Christopher Lindberg.

Idag finns bra genetiska verktyg:

– Förr analyserade man en gen i taget med stor möda i ett datorprogram. Idag granskas alla gener samtidigt och sedan bestäms vilka som är intressanta i det individuella fallet. Eventuellt jämförs patienten med personer med liknande muskeldystrofi. I majoriteten av fallen kan vi ställa en diagnos, säger Christopher Lindberg.

### Ny klassifikation

LGMD indelas efter ärftlighet. Åtta av LGMD- generna är dominant ärvda (det vill säga genkopian finns i en uppsättning och kommer från antingen mamman eller pappan). Tidigare har de dominant nedärvda generna vid LGMD, benämnts typ 1.

Fler än 22 LGMD- gener är recessivt ärftliga (det vill säga personen blir sjuk om den får en LGMD-gen från pappan och en från mamman) och dessa har tidigare haft namnet typ 2. De vanligaste formerna av LGMD har hetat: 1B, 1C, 2A, 2B, 2D, 2I och 2L.

– Nu har man insett att alfabetet håller på att ta slut eftersom det finns många gener och därför har LGMD-generna döpts om. De dominant generna heter nu LGMD D och de recessiva generna LGMD R, säger Christopher Lindberg.

Olika gener benämns med siffror efter den plats de har i alfabetet. Följaktligen blir LGMD 1B = LGMD D2 och LGMD 2A=LGMD R1.

### Behandling

– Olika genetiska orsaker ger en specifik behandling för just den undergruppen, säger Christopher Lindberg.

Andningsvård, hjärtvård och behandling av skolios är det som kan bli aktuellt för den som har LGMD.

Många med LGMD behöver stöd från habilitering eller rehabilitering. Insatserna bör planeras av ett team där flera olika yrkeskategorier ingår som ger behandling inom det medicinska, pedagogiska, psykologiska, sociala och tekniska området.

### Fosterdiagnostik

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

*Fosterdiagnostik* innebär att ett blivande föräldrapar kan få reda på om fostret bär på den förändrade genen eller inte. Detta sker genom ett moderkaksprov runt graviditetsvecka elva, eller ett fostervattenprov runt vecka 15. 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.

*Preimplantatorisk genetisk diagnostik, PGD*, kräver också att den



genetiska förändringen är känd. Metoden innebär att det görs en IVF, en provrörsbefruktning. Sedan analyseras varje embryo, via genetiska markörer och det utreds om ett embryo har fått det sjukdomsorsakande anlaget eller inte. Därefter återinförs ett icke anlagsbärande embryo till kvinnans livmoder. PGD utförs idag endast vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg och vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Fördelen med metoden är att embryot som återinförs med 99 procents säkerhet inte bär på den sjukdomsorsakande genen.

– Nackdelen är att det är en tidskrävande metod. Kvinnan måste vara under 40 år eftersom fertiliteten därefter minskar. Paret kan få hjälp för att få två gemensamma friska barn på detta vis, säger Christopher Lindberg.

### **Forskning**

Det pågår en hel del forskning och läkemedelsstudier kring neuromuskulära sjukdomar bland annat SMA, spinalmuskelatrofi. Läkemedlen går inte att använda på andra diagnoser men strategin går att överföra.

– Den går ut på att man använder ett förkylningsliknande virus, som inte ger sjukdom och tillför genen som är behandlad. Fordelen med LGMD är att generna är ovanligt små och lätt får plats inuti viruset, säger Christopher Lindberg.

Hittills har man gjort en pilotstudie med ungdomar som har LGMD typ 2E (LGMD R5). Den preparerade genen inkapslad i virus tog sig ut i muskulaturen och i det här fallet blev muskelfunktionen och rörligheten bättre hos de som fick behandlingen. Studierna är preliminära och man ska göra kompletterande studier på ett större patientmaterial. Innan läkemedlet finns på apoteket, tror Christopher Lindberg att det dröjer cirka sju år. Eventuellt kan det gå lite snabbare.

– Eftersom alla typer av LGMD har olika gener, måste man göra samma typ av studie för var och en. Hur det ska gå med det får vi se i framtiden. Sjukvårdsekonomin är som den är, det vill säga jättedålig och dessa behandlingar kommer att kosta mycket. Men vi ser början av en mycket spännande utveckling de närmaste fem till tio åren, säger Christopher Lindberg.

Snart startar en studie för vuxna med LGMD 2I (LGMD R9). Den hör till de vanligaste LGMD, tillsammans med LGMD2A (LGMD R1). Studien handlar om användningen av kortison som kan fördröja sjukdomsutvecklingen i två år.

– Kortison botar inte, men fördröjer försämringen, säger Christopher Lindberg.

Det finns en hemsida på Internet för den som är intresserad av hur långt forskningen kommit när det gäller den egna diagnosen: *clinicaltrials.gov*

## Gunnar har limb-girdle muskeldystrofi

Gunnar är elva år och kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin bror Johannes som är 17 år, mamma Ingrid och pappa Lars.

När Gunnar var liten och gick på förskolan skilde han sig inte så mycket från sina jämnåriga. Det var pedagogerna på förskolan som uppmärksammade föräldrarna på att Gunnar inte sprang runt så mycket. Han satt hellre i vagnen.

– Det fanns vissa tecken redan då. Förskollärarna tyckte att han var otränad, kanske lite lat. Han ville inte röra på sig så mycket, säger Lars.

När Gunnar blev lite äldre började han få det jobbigt att ta sig från sittande till stående. När han gick drog han upp axlarna och trippade på tå. I slutet på 2016 tog Ingrid kontakt med sjukvården. Då var Gunnar åtta år.

– De frågade om han hade ont, men det hade han inte. Då fick vi komma till en fysioterapeut, säger Ingrid.

## Klinisk översikt och behandling vid LGMD

**Okunskapen är stor bland allmänheten när det gäller sällsynta diagnoser som till exempel neuromuskulära sjukdomar. Men mycket görs också för att öka kunskapen. Det menar Anne-Berit Ekström, barnneurolog vid det neuromuskulära teamet på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barnsjukhus. Hon är också registerhållare för det Nationella Neuromuskulära kvalitetsregistret.**

I Göteborgsregionen har barn-och vuxensjukvården ett nära samarbete, när det gäller neuromuskulära sjukdomar, berättar Anne-Berit Ekström. Barn diagnostiseras på neurologienheten vid Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus och vuxna vid Neuromuskulärt Centrum på Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

– Både barn- och vuxensjukvården samarbetar med avdelningen för patologi och klinisk genetik på Sahlgrenska Universitetssjukhuset, säger Anne-Berit Ekström.

Uppföljning av diagnosen sker på neurologienheten på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus när det gäller till exempel hjärta

och andning. Teambaserad uppföljning för barn äger rum på Regionhabiliteringen och för vuxna på Neuromuskulärt Centrum.

### **Neuromuskulära teamet**

Neuromuskulära teamet på Regionhabiliteringen består av barnneurolog, fysioterapeuter, arbetsterapeuter, dietist, habiliteringsassistent och koordinator.

– Koordinatorn är en viktig person som håller ordning på när patienten ska komma och fungerar som spindel i nätet när det gäller olika behandlingar, säger Anne-Berit Ekström.

### **Uppföljningar**

Systematiska uppföljningar görs för att kunna ge diagnostisk vägledning, för att kunna följa sjukdomens förlopp och finna rätt tidpunkt för behandlingsinsatser på grund av tilltagande muskelsvaghet.

– Det är viktigt att alltid försöka ligga steget före. När barnet, familjen och den vuxne uppmärksammar försämringar kan det vara försent att behandla, säger Anne-Berit Ekström.

Behandlingen kan handla om att sätta in läkemedel, fotortoser eller handortoser när ledrörligheten blir inskränkt. Eller remittera patienten till skoliosenheten för operation och ett bättre liv utan krökt ryggrad.

– Systematiska undersökningar görs också för att se om de olika behandlingarna får effekt, säger Anne-Berit Ekström.

### **Vårdprogram**

Neuromuskulära teamet följer ett särskilt uppföljningsprogram för barn med neuromuskulära sjukdomar. Syftet är att samla erfarenheter av barn med ovanliga diagnoser, fungera som resurs till habiliteringarna i regionen och att systematiskt undersöka och mäta för att ligga steget före och kunna förbygga kontrakturer och hjärtpåverkan. Uppföljningen sker en till två gånger per år med systematiska undersökningar och bygger på internationella och skandinaviska riktlinjer för olika neuromuskulära sjukdomar.

Läkarens insats i vårdprogrammet följer rekommendationerna i dessa internationella riktlinjer för neuromuskulära sjukdomar.

– Vi går in och tittar på varje sjukdom, ser vad som är typiskt och bedömer risken för komplikationer, säger Anne-Berit Ekström.

Läkaren går igenom en checklista med föräldrarna och inhämtar medicinska resultat och vad som hittills gjorts. Patienten undersöks somatiskt och neurologiskt och vid behov sätts nya mediciner in. Remisser utfärdas för uppföljning av hjärta, andning, skolios och

ögon med mera. Ofta sker dessa undersökningar på Universitets-sjukhus, men ibland även på länssjukhus nära hemorten. Läkaren diskuterar med och informerar familjen om hur man går vidare.

### **Nätverk**

Nationella och internationella nätverk samlar läkare och forskare som arbetar med neuromuskulära sjukdomar. I Sverige finns Nationellt nätverk för neuromuskulära sjukdomar. Brickless, som är ett skandinaviskt nätverk som träffas vartannat år och Treat NMD ett europeiskt nätverk. WMS- world muscle society samlar årligen läkare och forskare från hela världen.

Andra sätt att sprida kunskap om sjukdomarna är genom patientorganisationer och Centrum för sällsynta diagnoser, som finns i alla regioner i Sverige. Genom familjekurser, som den på Ågrenska och genom utbildningar på universitetsnivå till olika professioner som möter patienter med neuromuskulära sjukdomar.

– Vi på Regionhabiliteringen och Neuromuskulärt Centrum utbildar också habiliteringspersonal från hela landet.

Läkemedelsprövningar som inkluderar många länder, bedrivs i Göteborg på Sahlgrenska Universitetssjukhuset.

– Vi får patienter från stora delar av Sverige men också från Norge och Danmark, som inkluderas i studierna, säger Anne-Berit Ekström.

### **Kvalitetsregistret**

Nationellt kvalitetsregister för Neuromuskulära sjukdomar i Sverige, NMiS, registrerades 2011 och kom till på initiativ av patientorganisationen för Duchennes muskeldystrofi, SMDF.

– Jag vill bara påtala hur viktigt vårt samarbete med patientorganisationer är. Det gav oss starten att sätta igång, säger Anne-Berit Ekström.

SKL, Sveriges kommuner och landsting är övergripande organisation för alla kvalitetsregister inklusive NMiS. Syftet med registret är att få en överblick över patienter med en viss neuromuskulär sjukdom. Men även att öka kunskap om sjukdomen och behandlingsinsatserna, samt identifiera personer med genetiskt bekräftad diagnos. Dessa skulle kunna vara aktuella för nya behandlingsmetoder nationellt och internationellt genom länkning till internationella patientregister

– Vi vill att läkare och övriga professioner, specialister på neuromuskulära sjukdomar, registrerar alla patienter, från små barn till hundraåringar, säger Anne-Berit Ekström.

NMiS ingår som ett av tio delregister i Svenska neuroregistret och NMiS har fyra moduler, Spinal muskelatrofi, Dystrofia myotonika, Duchennes muskeldystrofi, Beckers muskeldystrofi och en flik med övriga neuromuskulära sjukdomar, där limb-girdle muskeldystrofi ingår. Registret innehåller en checklista och ett kom ihåg för vad som skall följas och när läkaren skall remittera. I registret ingår att fylla i uppgifter om längd, vikt, nutrition, hjärta och så vidare. I den europeiska sammanslutningen, Treat NMD utvecklas ett speciellt register, för limb-girdle muskeldystrofi.

– Detsamma kan komma att ske i det svenska registret, säger Anne-Berit Ekström.

## Frågor till Christopher Lindberg och Anne-Berit Ekström:

### *Vilka mediciner finns?*

– Det beror på om det är en behandling som ska lindra symtom eller en behandling som skall bota. I dagsläget har vi inte mycket att erbjuda när det gäller botande behandling däremot finns en del symtomlindrande behandling. Kortison är omdiskuterat, för vissa har det effekt andra får biverkningar. Hjärtmediciner, D-vitamin och kalk för att stärka skelettet är bra. Vid andningsproblem ges mediciner som mobiliserar slem och patienten kan bli remitterad en hostmaskin.

### *Hur kan man tänka kring smärta vid kyla?*

– Ett vanligt problem är att personer som har en begränsad rörlighet har kalla händer och fötter. Det beror på att man sitter stilla. Kroppsvärmen uppstår vid aktivitet och den som rör sig lite har inte tillägget av rörelserelaterad kroppsvärme. Det handlar om att stretcha musklerna, massera in liniment, ge massage och tillföra extra värme utifrån.

### *Påverkas diafragman av muskeldystrofi och i så fall hur?*

– Ja, diafragman kan påverkas. Om diafragman är svag blir resultatet en minskad andningsvolym. Diafragman är en kupolformad muskel som fäster i revbensbågen och som drar ihop sig och suger in luft i lungorna. Är diafragman svag blir resultatet en minskad andningsvolym. Det innebär att personen inte omsätter koldioxid och syre på ett normalt sätt. Störst problem är det i liggande läge för då måste diafragman putta undan innehållet i buken, när man står upp får diafragman hjälp av gravitationen. Det finns risk för nattlig underventilering, man andas för lite och samlar på sig koldioxid, sover oroligt, vaknar trött och icke utsövd. Personen kan ha

huvudvärk på morgonen eftersom hjärnan svullnar. När man reser sig upp ventilerar man bättre och huvudvärken försvinner. Rekommendationen är lungfunktions- och andningsregistrering för att se om man är i riskzonen för underventilering. Behandling är att nattetid ha en respirator som hjälper till med andningen och får bort koldioxiden. Det är viktigt att få den typen av behandling eftersom det ökar livskvalitén.

## Gunnar utreds

Efter ett par besök hos fysioterapeuten blev Gunnar skickad till barnsjukhuset. Där gjordes några muskeltester och han fick lämna blodprov.

– Vi var inne på onsdagen och på fredagen ringde läkaren upp. Hon trodde att Gunnar har någon slags muskelsjukdom och ville ta fler blodprover, säger Ingrid.

Blodet skickades på genetisk analys utomlands. Det dröjde två månader innan familjen fick svar.

– Dagen före skolavslutningen 2017 fick vi veta att han har LGMD. Det var hemskt, men samtidigt skönt att få svar, säger Lars.

Gunnar har LGMD 2D (R3) vilken hör till de ovanligare typerna. I samband med att Gunnar fick sin diagnos ombads Ingrid och Lars också lämna blod för att få reda på de genetiska anlagen. I de flesta fall är båda föräldrarna bärare men i det här fallet är det bara Lars.

– Gunnar är one of a kind, säger Lars.

## Hur påverkas hjärtat vid LGMD

**Vilken typ av LGMD en person har, avgör om hen kommer att få påverkan på hjärtat.**

**– Det går inte att på individnivå veta vilka som får problem med hjärtat, men med regelbundna kontroller kan vi påverka det i tid, säger Lars Klintberg som är kardiolog vid Medicinkliniken på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Mölndal.**

Det finns många olika typer av limb-girdle muskeldystrofi och några orsakar hjärtproblem. Det beror på att skadan på proteinet i genen bara i vissa fall gäller proteiner som finns i hjärtat. För LGMD 2C (R3), 2D (R4), 2E (R5), 2F (R6) och 2I (R9) gäller att det finns en påverkan på proteiner som finns i hjärtat. Däremot är typerna LGMD 2A (R1), 2B (R2) och 2L (R12) utan risk för hjärtpåverkan orsakad av sjukdomen.

En skada på muskelproteinet sarcoglykan ger störst risk för hjärtsvikt. Över 50 procent av patienter med typerna LGMD 2C-2F (R3-R6) riskerar hjärtsvikt och 30-50 procent av patienterna med typ LGMD 2I (R9).

– De som drabbas får hjärtsvikt, och det är allvarligt. Därför är det så viktigt att jag som hjärtläkare vet vilken typ av LGMD det är. Då kan jag planera behandlingen på ett mycket bättre sätt, säger Lars Klintberg.

### **Symtom på hjärtsvikt**

Höger kammare pumpar blodet till lungorna där det blir syresatt. Vänster kammare, som har den viktigaste funktionen i hjärtat, pumpar ut syresatt blod till kroppens organ. Hjärtsvikt är när hjärtat inte pumpar tillräckligt bra så att det kan försörja kroppens vävnader med blod. Då blir hjärtat större, pumpfunktionen nedsatt och trycket i hjärtat blir starkt förhöjt.

Symtomen vid hjärtsvikt är andfåddhet, trötthet, svullna fötter, hosta, aptitlöshet, illamående och nedstämdhet på grund av dålig blodgenomströmning i hjärnan. Eftersom hjärtat inte pumpar undan blodet som det ska, stockar sig blodet i lungorna och man blir andfådd och kan få buksmärter.

– Många av symtomen är vanliga också vid en muskelsjukdom när hjärtat inte är påverkat. Därför fungerar symtomen inte särskilt bra för att ställa diagnos, säger Lars Klintberg.

### **Undersökning**

Vid misstanke om hjärtsvikt görs oftast en ultraljudsundersökning, en ekokardiografi, av hjärtat. Läkaren kan också ta blodprov för att se om det finns ett förhöjt tryck. Ett EKG har man också nytta av, vid ett normalt EKG är det till 95 procent säkert att patienten inte har hjärtsvikt. Ibland görs även en magnetkameraundersökning.

– Med ett ultraljud kan jag bedöma på fem minuter om personen har hjärtsvikt, då är nämligen vänster kammare förstorad och pumpmuskeln rör sig inte med samma kraft. Därför bör man ta en ekokardiografi på alla med LGMD, säger Lars Klintberg.

### **Uppföljning och behandling**

Eftersom symtom på hjärtsvikt kan vara svåra att särskilja från sådana på nedsatt muskelfunktion är det viktigt att det sker regelbundna uppföljningar. De som ligger i riskgrupperna bör screenas med ekokardiografi varje till vart tredje år, beroende på riskbedömning, av en kardiolog. Behandling ges först vid konstaterad hjärtsvikt.

– Det finns ingen dokumentation på att förebyggande behandling skulle göra någon nytta. Det måste alltid finnas en stark anledning att använda läkemedel och alla med LGMD i riskgrupperna får inte hjärtpåverkan, säger Lars Klintberg.

Basmedicinering består av ACE-hämmare som verkar blodtrycks-sänkande och BETA-blockerare som minskar stresshormonet adrenalin på hjärtat och sänker pulsen. I vissa fall kan medicineringen ge biverkningar som rethosta och svullnad som beror på vattenansamling. Då finns det möjlighet att byta ACE-hämmare mot likvärdig medicinering och sätta in vattendrivande medicin.

– Det är väl beprövade läkemedel som fungerar bra. De både minskar symtomen och förlänger livet på patienterna, säger Lars Klintberg.

Vid hjärtsvikt kan också vissa typer av pacemaker användas, till exempel en så kallad ”sviktpacemaker”, förkortat CRT (Cardiac Resynchronization Therapy). Med den återställs en bristande synkroni i hjärtat, den stimulerar både höger och vänster kammare. I enstaka fall kan patienter med LGMD få grav hjärtsvikt men inga andra symtom på muskelsjukdomen. Då kan det bli aktuellt med en hjärtrtransplantation.

### **Andra hjärtåkommor**

Vid alla former av hjärtsvikt finns det en ökad risk för rytmrubbningar. Förmaksflimmer förekommer och går att behandla. Kammararytmier kan gå över i kammarflimmer och måste defibrilleras med en hjärtstartare.

– Det är ett allvarligt tillstånd och hos vissa patienter kan det bli aktuellt att operera in en särskild pacemaker, ICD Implantable Cardioverter Defibrillator. Den känner av ett begynnande hjärtstopp och räddar liv, säger Lars Klintberg.

Sammanfattningsvis är hjärtsvikt vanligt hos vissa former av LGMD, då särskilt LGMD 2C till 2F (R3 till R6) och LGMD 2I (R9). Det är farligt och måste upptäckas i tid.

– Det är viktigt med regelbundna kontroller hos en hjärtspecialist och det finns bra behandlingar, avslutar Lars Klintberg.



## Ortopedi

– **Skelettet och musklerna mår bäst av belastning för att bli starka. Vid en muskelsjukdom som LGMD kan det vara svårt med fysisk aktivitet men då anpassar sig kroppen efter vad vi faktiskt behöver, säger Ann-Charlott Söderpalm som är ortoped på Ortho Center i Göteborg.**

Ortopeden arbetar i huvudsak med skelettet, lederna och musklerna. Ett rakt skelett och raka leder kräver att det råder balans mellan olika muskelgrupper, en balans som upprätthålls med muskelaktivitet där alla rörelser sker med automatik.

– Är man lika stark på baksidan som på framsidan av till exempel ett ben så växer det i harmoni. Men om en muskel på ena sidan en led drar mer än muskeln på andra sidan blir det obalans. Effekten av det kan bli skolios, kontrakturer, ledfelställningar och höftluxationer, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Muskelcellerna finns redan när barnet föds och växer i takt med kroppen. Detsamma gäller för skelettet. Det finns benbildande celler, osteoblaster och bennedbrytande celler, osteoklaster, vilka hela tiden bryter ner och bygger upp skelettet. Hos barn sker bildandet av ben lättare, därför går det snabbare att läka frakturer ju yngre personen är.

– Skelettet omsätts och utvecklas ständigt. Tio procent byts ut på ett år, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Fysisk aktivitet är viktigt för skelettet om musklerna är friska och fungerar som de ska.

– Om vi hoppar på benen vill skelettet försvara sig genom att bygga sig lite starkare, säger Ann-Charlott Söderpalm.

### **Ortopedi och LGMD**

Hos personer med LGMD finns en genetisk förändring som gör att proteiner som ingår i muskelfibrernas cellmembran inte bildas.

Muskelcellerna förstörs och det skapas nya cellkärnor men också mycket fett och bindväv vilket innebär att muskeln inte kan dra ihop sig och jobba som den ska.

– Muskeln blir stum och stram, som ett jeansstyg som inte är töjbart, säger Ann-Charlott Söderpalm.

LGMD påverkar framförallt muskulatur runt höfter och skuldror. Svanken ökar när muskulaturen runt höfterna inte orkar.

– Vader och lår kan se grova ut men de behöver inte vara starka för det. Det beror på att det bildats bindväv och fett som tar plats istället för muskelcellerna, säger Ann-Charlott Söderpalm.

### *Tågång*

Tågång vid LGMD beror bland annat på att det är lättare att hålla balansen på tå då muskulaturen runt höfterna blir svagare. Det behöver inte vara ett problem. Det kallas för habituell tågång. Vanlig behandling är att man får en ortos, samt rörlighets- och stretchträning. Om läget försämras kan det bli aktuellt med operation. Då förlängs i regel hälsenan. Efteråt fortsätter man behandlingen med gips och ortoser.

– När muskulaturen blir svagare och det blir obalans kan småmuskler inne i foten göra att fotvalvet drar upp sig. Det kallas cavusfot. Då kan det bli aktuellt med operation både av fot och hälsena för att göra foten rak, säger Ann-Charlott Söderpalm.

### *Skolios*

Skolios är en svängning eller krökning i ryggens frontalplan. Den normala ryggen ska ha en liten svängning från sidan, en svank och en liten ”puckelrygg”. Funktionell skolios beror på att ryggen måste kompensera för en snedhet orsakad av till exempel att benen har olika längd och höfterna hamnar på olika höjd. Det kan också bero på till exempel ett diskbråck, då patienten måste hålla ryggen sned för att det ska göra mindre ont. I regel rättas den funktionella skoliosen ut när personen lägger sig ned. Vid strukturell skolios behålls krökningen även om personen sträcker ut ryggen, den uppkommer ofta i förpuberteten och oftare hos flickor än hos pojkar.

– För funktionell skolios gäller att kan vi få bort det som gör ont så går också snedheten bort. Den strukturella skoliosen är ofta idiopatisk, det vill säga vi känner inte till varför den uppkommer, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Vid LGMD beror eventuell skolios oftast på obalans i musklerna. Skolios kan behandlas med korsett om vinkeln på krökningen inte är större än 40 grader.

– Vid större vinkel kan man göra en steloperation av ryggen för att rätta upp den och stabilisera, säger Ann-Charlott Söderpalm.

### *Osteoporos*

Benskörhet uppkommer för att de benbildande cellerna hämmas eller för att de bennedbrytande cellerna blir mer aktiva. Hos LGMD kan problem med osteoporos bero på hur mycket personen rört på sig som barn.

– Hos ett barn som är mycket inaktivt får de benbildande cellerna inte jobba så hårt och skelettet blir inte särskilt starkt från början, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Eventuell benskörhet beror mycket på genetik men också på livsstil. Kvinnor får ofta skörare skelett i klimakteriet medan män normalt drabbas av osteoporos senare i livet dels för att deras bentäthet har varit högre redan i ung vuxen ålder jämfört med kvinnors, dels för att män inte får samma typ av hormonförändring som kvinnor får i samband med menopaus.

– Det går att påverka den egna bentätheten i viss mån. Utan muskler som fungerar som de ska kan man inte jobba med dem men man kan vara ute i solen, äta rätt och se till att maten innehåller D-vitamin, kalk, mineraler och rätt mängd energi, säger Ann-Charlott Söderpalm.

## Frågor till Ann-Charlott Söderpalm:

***Min dotter har spetsfot och vill inte ha ortoser på fötterna. Kan man vinna något på att operera senorna?***

– Fundera över vad målet är med operationen. Om syftet är att kunna ståträna eller få på sig skor till exempel kan det vara bra, men i allmänhet behöver man fortsatt använda ortoser även efter operation för att behålla ett förbättrat läge. Det finns mycket att ta hänsyn till.

***Mina höfter hoppar ur led, vad kan jag göra åt det?***

– Du bör få dina höfter undersökta av en ortoped, som också beställer en röntgenundersökning. Därefter får man utvärdera om det finns möjlighet att operera dina höfter. Beroende på hur gammal man är och beroende på vilka symtom man har, kan olika åtgärder vara aktuella.

***Jag har problem med kontrakturer i händer och fötter. Vad kan göras åt det?***

– Det går att förlänga muskler och senor i både händer och fötter. Likaså går det att justera skelettet på olika vis. Dock måste man alltid bedöma och värdera möjlig funktion efter en operation. En stelopererad fot, som är rak med fotsulan neråt, går bra att stå på. En hand kan fungera bättre med fingrarna något böjda och handleden likaså något bakåtböjd.

## Gunnar tar en bromsmedicin

Deflazacort är ett kortisonpreparat som används för att sakta ner förloppet av muskeldystrofin. Gunnar har tagit medicinen i ett par månader och läkare följer upp varje halvår.

- Gunnar har svullnat upp ganska mycket av kortisonet men han har blivit starkare sedan han började med medicinen, säger Ingrid.
- I höstas orkade han som mest cykla 50 meter på sin elcykel men nu cyklar han en mil. Så det ger ju resultat, säger Lars.

Eftersom Gunnar har LGMD 2D (R3) kan han få påverkan på hjärtat.

- Han tar hjärtmedicin i förebyggande syfte och går på kontroller två gånger om året, säger Lars.

## Fysioterapi och arbetsterapi

- **Barn med olika neuromuskulära sjukdomar remitteras till oss för uppföljning. Det säger specialistarbetsterapeut Johanna Weichbrodt, som föreläser tillsammans med specialistfysioterapeut Anna-Karin Kroksmark, bägge från Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Vid progressiva sjukdomar gäller det att hitta rätt tidpunkt att rekommendera olika former av behandlingar. Därför är systematiska och noggranna uppföljningar viktiga eftersom man behöver vara ”steget före”.

- Som förälder kan man kanske tycka att vi är lite petiga med de små detaljerna, men det är för att vi ska kunna ge optimala förutsättningar för behandlingen, säger Johanna Weichbrodt.

Vid besöket på Regionhabiliteringen görs en teambedömning där bland annat ledrörlighet, muskelstyrka och fin- och grovmotorisk funktion undersöks. Behandlingen vid limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) handlar framförallt om stretching, träning och hjälpmedel. Det är en stor variation vad gäller muskelstyrka och motorisk funktion beroende på vilken typ av LGMD man har och även inom de olika typerna finns det variationer.

- Vissa får bekymmer tidigt i livet andra har en långsammare utveckling av sjukdomen. Vanligt är att när ungdomarna kommer till oss i tonåren har muskelsvagheten runt skulder- och bäckengördeln tilltagit. Det är oftast då de får sin diagnos. Så småningom märks

också svaghet i i armar, ben, knän, nacke och bål, säger Anna-Karin Kroksmark.

Den minskade muskelstyrkan påverkar även uthålligheten. Ungdomen orkar vara igång allt kortare tid, får svårighet att resa sig från golvet och från sittande till stående.

– Man kan då behöva en elektrisk höj- och sänkbar stol för att kunna resa sig upp, säger Anna-Karin Kroksmark.

Det blir även ansträngande att gå i trappor, kanske måste personen använda ledstången för att stötta sig och dra sig upp. Gången blir efterhand vaggande och många går upp på tå. Det kan bli svårt att lyfta armarna ovanför huvudet. Skulderbladen kan sticka ut eftersom musklerna inte stabiliserar vid skulderna.

### Träning

Träningen bör vara måttlig eftersom det är risk för överträning på grund av att muskelfibrernas cellmembran är sköra.

– Samtidigt är det skadligt med för lite träning. Det är en balansgång. Träningen kan ha varit för hård om personen får *kraftig* träningsvärk efter träningen, säger Anna-Karin Kroksmark.

I en dansk studie från 2013, tränade ett antal personer med LGMD och Beckers muskeldystrofi, lågintensiv träning, i sex månader.

– De tränade musklerna som böjer i armbågarna och som sträcker i knäna, bägge muskelgrupperna visade efter träningsperiodens slut en betydande ökning av muskelstyrkan och uthålligheten, säger Anna-Karin Kroksmark.

I en annan studie med en liknande patientgrupp, tränades högintensiv träning i tre månader. Man tränade muskler vid armbåge, knä, hand och fot. Två personer fick avbryta träningen eftersom CK-värdet blev för högt. De som var kvar fick efter avslutad träningsperiod ökad muskelstyrka i handen, men inte i övriga muskelgrupper.

I en tredje studie tränade sex personer konditionen med en ergometercykel (som de fick ta hem) i tio veckor, tre gånger i veckan. Deras syreupptagningsförmåga ökade med 27 procent. Muskelstyrkan ökade också.

Sammanfattningsvis kan sägas att både låg- och högintensiv träning ökade styrkan och uthålligheten och att styrketräning ledd av fysioterapeut, kan vara en del i behandlingen av patienter med LGMD. Guidad konditionsträning är också säker och effektiv för att förbättra syreupptagning och muskelstyrka.

– Detta är små studier med ett lågt bevisvärde, men det visar ändå att styrka, uthållighet och kondition kan tränas trots muskelsvaghet, säger Anna-Karin Kroksmark.

För yngre barn är det lek och vanliga aktiviteter som bassäng- och simträning och att cykla vid längre förflyttningar som gäller.

### **Strama muskler**

En konsekvens av inlagringen av bindväv och fett i musklerna är att personen med LGMD får strama och korta muskler.

– Det är en del i sjukdomsprocessen men kan förvärras av inaktivitet och att man använder sig av ett rörelsemönster som leder till ökad stramhet i musklerna, säger Anna-Karin Kroksmark.

Ett typexempel är de kraftiga vaderna vid LGMD som oftast beror på att bindväv och fett lagrats in i muskulaturen och som gör att vadmuskeln blir svår att sträcka ut och barnet/ungdomen börjar gå mer och mer på tå.

Rekommendationen är daglig stretching i kombination med ortos användning nattetid för att få en långvarig töjning av vadmuskeln.

– Går inte det och muskeln fortfarande drar ihop sig och man inte kan få full rörlighet kan en ortopedisk operation där man förlänger korta muskler och senor bli en lösning, säger Anna-Karin Kroksmark.

### **Händer**

De flesta med LGMD har cirka 50 procent nedsatt handstyrka jämfört med andra barn i samma ålder.

– Det klarar man sig bra med i dagliga aktiviteter. Trots svaghet kan man med god ledrörlighet klara många aktiviteter. Det vi ser är att även händerna blir strama i sina muskler i tonåren. Ju svagare man är i resten av kroppen desto viktigare blir handfunktionen.

Händerna behövs för att kompensera vid till exempel uppresning från stol och vid eventuell rullstolskörning. Därför är det av största vikt att behålla sin rörlighet i händerna, säger Johanna Weichbrodt. Även för händerna rekommenderas stretching och eventuellt handortos på nätterna.

### **Rygg**

Ryggen undersöks av fysioterapeuten, som med kryss markerar ryggkotor och höfter. Fotografier tas i sittande och i stående position.

– Det är ett bra sätt att undersöka ryggen på och man ser om barnet eller ungdomen börjar få någon form av felställning. Vi tittar efter om det är en S- eller C-formad kurvatur eller om det finns en kraftig svank, säger Anna-Karin Kroksmark.

Vanligt är att ungdomarna har ett ståben, det vill säga att de tar mer stöd på ett av benen vilket kan leda till felställning i ryggen.

– Kanske behövs ett ståhjälpmiddel för ett symmetriskt stående, säger Anna-Karin Kroksmark.

### **Sittställning**

För den som sitter i rullstol är det extra viktigt att kontrollera ryggens och huvudets position. Lutar huvudet hela tiden åt ena hållet, beror det oftast på ryggasymmetri.

– Stolen ska ge ett bra stöd så att personen sitter symmetriskt även när bägge händerna och armarna används, man ska inte behöva stötta sig på ena armstödet för att orka sitta. Om personen lutar i sidled och behöver ta stöd på armstödet behöver stolen förse med tunna stöd för bålen som ska sitta nära kroppen. Även en liten asymmetri kan snabbt utvecklas till en skolios med en dålig sittposition säger Johanna Weichbrodt.

Benen ska vara så raka som möjligt, så att det blir en bra ställning för fötterna. Faller låren ut åt sidorna ger det en dålig sitt- och fotposition. Till stöd för benen kan man ha tunna stöd för låren som gör att benen kommer i rätt position. Annars är risken stor för kontrakturer i fötterna.

Med en sittanalys med tryckmätning kontrolleras hur trycket under rumpan är. Det är också viktigt att se över eventuella nackstöd samt sittdynan för en bra sittposition.

### **Lungfunktion**

Andningsmusklerna blir svagare när personen med LGMD blir äldre.

– Vi kontrollerar vid våra undersökningar hur mycket luft man kan andas ut efter en maximal inandning. Det ger ett mått på hur stark man är i andningsmuskulaturen. Man kan ha bekymmer med att få bort slem vid luftvägsinfektioner. Det kan bero på för svaga bukmuskler och därigenom ge en dålig hoststöt, säger Anna-Karin Kroksmark.

Det kan bli aktuellt med en PEP-mask, som är en mask med andningsmotstånd som sätts över näsan. Slemmet blir lättare att hosta upp. För god ventilation av lungorna nattetid kan det också behövas hjälp med vändning av kroppen om man inte klarar detta själv.

– Detta så att lungorna på båda sidor av kroppen får möjlighet att få ordentligt med luft, säger Anna-Karin Kroksmark.

Hostmaskin är ett effektivt sätt att få hjälp med hostning och få upp slemmet.

**Aktivitet**

Tonårstiden när många som har LGMD får sin diagnos och behöver mer hjälp är den tid i livet när andra blir mer självständiga.

– Att använda sig av de hjälpmedel som finns men även att lära sig att instruera andra (föräldrar, assistenter med flera) hur man vill få saker som personlig vård gjorda är en väg till ett självständigt liv, trots LGMD, säger Johanna Weichbrodt.

Det kan handla om som i de ovanstående rekommendationerna att göra de fysiska förutsättningarna så bra som det går. Sedan behöver man även se över miljön.

– En del kan behöva bostadsanpassning och en annan person behöver en assistent som hjälper till. Därför är det viktigt att lära sig att instruera andra i vad man själv behöver för hjälp, att trots behov av hjälp driva aktiviteterna på ett självständigt sätt, säger Johanna Weichbrodt.

Så länge det går ska man göra de saker som man kan. Att ha kunskap om sin diagnos är ett sätt att få mer kontroll.

För att bli självständig på toaletten kan en tork- och spoltoalett rekommenderas och/eller en sensorstyrd blandare som kan ingå i bostadsanpassningen. Plastglas och/eller lätta bestick med en extra vass kniv så att det inte behövs så mycket muskelkraft för att dela maten kan vara en hjälp i matsituation. Den som har frågor om tekniska hjälpmedel och datorer kan vända sig till dataresurscenter runt om i landet. I Västra Götalandsregionen finns DART, kommunikations och dataresurscenter, [dart-gbg.org](http://dart-gbg.org).

**Sätt att förflytta sig**

Olika rullstolar passar vid olika användningsområden. Beroende på muskelkraft behövs manuell rullstol eller rullstol med olika typer av el-funktion.

**Frågor till Anna-Karin Kroksmark och Johanna Weichbrodt:*****Hur ska man få barnen att använda handortos?***

– Det är ett motivationsarbete och det gäller att förklara varför. Barnet/ungdomen är oftast motiverad om man förstår att det är för att kunna fortsätta köra sin elrullstol eller spela tv-spel. Om man inte kan somna med handortos kanske man kan sätta på den när barnet/ungdomen har somnat. Stretching kanske går att göra när man tittar på film eller sitter i klassrummet och lyssnar på läraren. Stretching av händerna ska inte stjäla tid från något som är roligt. Stretching tar cirka tjugo sekunder per hand och kan därför göras vid många olika tillfällen under dagen.



***Jag har smärtsamma muskelknutor, mest i höftpartiet, men också i vader, nacke, skuldror. Jag går på behandlingar som hjälper en dag. Vad kan jag göra?***

– Det är sannolikt muskulatur som ständigt står under kontraktion och inte kan slappna av. Då gör det ont. Vi brukar avråda från djup massage på grund av skörhet i muskelfibrerna. Istället kan man prova massage mer som ytlig beröring och avslappningsövningar. Men bra är att stretcha ut musklerna så att muskeln får sin längd. Varma bad rekommenderas också. Man kan be en fysioterapeut eller arbetsterapeut komma ut och titta på arbetsplatsen, anpassade sittställningar kan till exempel göra det lite mindre ansträngande för muskulaturen. Stöd för underarmarna är bra och att sträva efter att kunna slappna av i axlarna!

***Jag har ont i mitt högra ben. Det strålar från höften och knäna och lårmuskeln krampar. Vad kan jag göra åt det?***

– Det är förstås svårt att veta varför du har ont om du inte är undersökt. Men det skulle kunna vara en påverkan från höften som du behöver undersöka hos en ortoped. Det skulle också kunna bero på att du sitter väldigt stilla och att du då kanske klämmer en nerv. Försök att ändra sittställning ofta. Försök att ändra ställning på benen om du har el-funktion på dina fotplattor på rullstolen eller be att få hjälp med det. Dynan i rullstolen kan också behöva bytas ut. Be din arbetsterapeut kontakta Neuromuskulärt Centrum för tips och råd om hur man ska tänka.

***Hur länge tränar man vid lågintensiv träning?***

– I den studie som jag berättade om, tränade de på 40 procent av sin förmåga, sen ökade de upp till 60 procent, en halvtimme åt gången, i sex månader, tre gånger i veckan. De vann i muskelstyrka i knästräckarmuskeln. Vi brukar säga att det är bättre att ligga på en lägre belastning med fler repetitioner än för kraftig belastning.

***Jag har en dotter som är femton år och sjunger mycket i kör. Finns det forskning som visar att det är bra träning för lungorna?***

– Det finns bara erfarenhet. Det är klart att det spelar roll att ta de stora djupa andetagerna. Körsång är säkert utmärkt för din dotter!

## Gunnar har många kompisar

Gunnar är en social kille som gillar att vara med sina kompisar.

Han kör runt på sin elrullstol, där han kan ta sig fram.

– När Gunnar fick diagnosen började han använda en liten manuell rullstol. Det var för att spara kraft, så han slapp ta ut sig på vägen till skolan, säger Lars.

Vintertid är det svårt för honom att ta sig fram med rullstolen. Han kan inte heller ta sig in hos sina kompisar.

– Tyvärr blir han mycket hemma med oss, säger Lars.

– Vi har varit väldigt öppna med sjukdomen från början och alla i Gunnars omgivning vet att han inte kan följa med hem till andra så de är hemma hos oss istället. Det blir en trygghet för oss också att Gunnar tar med sig sina kompisar hem istället, säger Ingrid.

## Mat, näring och ätande

**Dietistens arbete handlar bland annat om att hjälpa till att lindra symtom genom råd och tips på bra och näringsrik mat. Med en god kosthållning ges förutsättningar för en optimal tillväxtkurva för små barn och en stabil viktutveckling för vuxna.**

**– Vi vill förhindra större viktuppgång och viktnedgång. Båda tillstånden kan resultera i att kroppen blir ett hinder för sig själv, säger Josefine Lindqvist som är dietist på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus i Göteborg.**

När patienten kommer till dietisten på Regionhabiliteringen görs en kostanamnes, det vill säga dietisten frågar hur patienten äter med fokus på tillväxtkurvorna, energiintaget, näringsintaget, om det är några problem med matsmältningen, eventuella magbesvär och hur tugg- och sväljförmågan är.

– Då får jag en uppfattning om hur det ser ut, säger hon.

Utifrån detta ges individanpassade råd och rekommendationer.

Dietisten kan bistå vid över- och underviktsproblem, vid mag-tarmproblem, reflux (sura uppstötningar från magen) och vid tugg- och sväljsvårigheter. Rätt näring förhindrar benskörhet.

– Om det är dags för en operation är det viktigt med en bra näringsstatus inför och efteråt, så att personen hämtar sig snabbt. Sådant hjälper vi till med, säger Josefine Lindqvist.

### **Tradition och kultur**

Mat handlar om livsnödvändig näring, men också om arv och kultur. Vi bär med oss olika sätt att tillaga mat och olika mattraditioner beroende på var vi kommer ifrån. Länder och familjer har olika vanor. Mat handlar också om fest och umgänge.

– Många av våra högtider kretsar mer kring maten än det vi egentligen firar, som vid jul och påsk, säger Josefine Lindqvist.

Man kan också hamna i en maktkamp med sitt barn, när det gäller mat. Alla föräldrar vet hur det kan bli mellan förälder och barn om barnet vägrar äta.

– Det finns många åsikter om vad, hur och när man ska äta. Mat handlar om gemenskap men förstås också om att maten ska vara god, säger Josefine Lindqvist.

### **Kosten**

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

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

– Kolhydrater ger energi till cellerna, bränsle till hjärnan och har en skyddande effekt mot en rad sjukdomar. Särskilt fullkornsprodukter mättar bra och hjälper till att hålla kroppsvikten på rätt nivå, säger Josefine Lindqvist.

Kolhydrater innehåller 4 kcal per gram.

*Protein* består av cirka 20 aminosyror, där nio är essentiella (livsnödvändiga), som vi inte kan tillverka själva, utan måste få genom maten. Protein finns i ägg, kött, fisk, mjölkprodukter, bönor och nötter och ger 4 kcal per gram precis som kolhydrater. Protein ingår i alla kroppens celler och är viktigt för alla kroppens funktioner, från hormonproduktion till immunförsvar. Protein finns i musklerna.

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

Fett kan vara mättat (fet korv, kokosfett, smör), enkelomättat (rapsolja, olivolja, nötter) och fleromättat (fet fisk, rapsolja, linfröolja, valnötter). Vi behöver alla sorters fett för att kroppen ska fungera. Fett är energi i koncentrerad form och lagras i fettväven som energireserv, värmeisolering och skydd. Det behövs för att vi ska kunna ta upp de fettlösliga vitaminerna A, D, E och K

– Vi får lätt i oss lite för mycket av mättat fett. Det kan ge åderförkalkning som leder till blodproppar. Fleromättat fett måste vi tänka lite extra på för att få i oss. Det finns inte lika mycket i den dagliga kosten som de andra två fetterna. Fleromättat fett hjälper

till att hålla balansen, mellan mättat och fleromättat fett, säger Josefine Lindqvist.

### **Lagom**

Kroppsmassan består av vatten, benmassa, ligament, muskler, inre organ, bindväv, hud och fett. Hur stor bentäthet och hur mycket fett kroppen består av, ser olika ut från person till person och det finns olika sätt att mäta det. Bentäthet ser man med hjälp av en röntgen som heter DEXA. Med DEXA går det att räkna ut hur mycket muskel- och fettmassa kroppen består av.

– Enklaste sättet att ha koll på kroppens sammansättning är med en våg och att mäta längden, säger Josefine Lindqvist.

En person med LGMD har generellt en större andel fettmassa än en person som inte har LGMD.

– När jag pratar om att ha en lagom vikt i förhållande till längden, handlar det om att kroppen ska fungera bra. Kroppen ska inte vara ett hinder för sig själv, det vill säga inte väga för mycket för att det då är jobbigare att röra sig. Mycket fett särskilt runt buken ökar också risken för välfärdssjukdomar. Men det är heller inte bra att väga för lite för då blir kroppen ett hinder genom att inte orka, säger Josefine Lindqvist.

När det gäller barn med LGMD och tillväxtkurvan ska viktkurvan ligga något under längdkurvan.

En person som äter lika mycket kalorier som den gör av med, genom aktivitet, tillväxt eller vilometabolism, har en stabil vikt.

– Om ett barn väger för mycket siktar vi generellt på att det ska växa i sin vikt, det vill säga om vikten är stabil och barnet växer på längden möts de båda tillväxtkurvorna, säger Josefine Lindqvist.

Den som går ner i vikt riskerar att minska i både muskelmassa och fettmassa.

– Ska man gå ner i vikt som färdigväxt eller vuxen, ska det vara kontrollerat och med ganska långsam viktnedgång. Regelbundet stöd av dietist kan behövas, säger hon.

Hur stort näringsintag man behöver per dag beror på kön, ålder, kroppsstorlek, muskelmassa (muskler förbrukar energi även i vila) och hur aktiv respektive inaktiv personen är. Därför blir det bara generella rekommendationer. Ät enligt Livsmedelsverkets rekommendation ”tallriksmodellen”, uppmanar Josefine Lindqvist. Den är numera anpassad efter olika livsstilar och om man är aktiv eller inaktiv.

Livsmedelsverket rekommenderar att man ska äta 500 gram frukt och grönsaker på en dag.

– Det betyder att frukt eller grönsaker bör finnas med vid alla måltider, säger Josefine Lindqvist.

### **Några tips för att äta mer frukt och grönt:**

- Skiva grönsaker eller frukt 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 ta om? 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 köttfärssås, 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.

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!

### **Vitamin D**

Vad gäller vitaminer är vitamin D som vi huvudsakligen får genom solljuset en viktig vitaminkälla. Vitamin D finns i fet fisk, berikade mejeriprodukter, äggula, nötkött, berikade margariner, kantareller och i näringsdrycker. Livsmedelsverkets rekommendation är att vi ska få i oss 10 mikrogram. Via maten innebär det 1 liter mjölk, 100 gram lax eller makrill per dag, 400 gram kantareller eller 15 ägg.

– Man behöver äta mycket för att komma upp i 10 milligram, därför behövs ofta tillskott. En individuell bedömning utifrån blodprov görs för att kunna rekommendera lagom dos. För att förhindra benskörhet hos patienter som generellt belastar sitt skelett mindre än andra, är det bättre att ligga lite högre i D-vitaminkoncentration i blodet.

D-vitamin tillsammans med kalcium motverkar benskörhet. D-vitamin har också betydelse för hjärnan, hjärt- och lungfunktionen och muskelfunktionen.

### **Muskelsjukdom och vitamin D**

Den som är stillasittande och mycket inomhus har ett lägre upptag av D-vitamin. Mediciner, ärftlighet, platsen man är på, kläder och hudpigment påverkar också upptaget. Mörkhyade personer har sämre upptag av D-vitamin från solljuset. Brist på D-vitamin kan ge risk för benskörhet, smärta, luftrörsinfektioner, hjärt-, kärlsjukdom, cancer, tbc, depression och nedsatta kognitiva förmågor.

Depåerna i kroppen är lägre när det är som mörkast på vintern. Då behövs ofta tillskott.

– På Regionhabiliteringen följer vi D-vitaminnivåerna, genom att ta blodprov en gång per år om personen har bra värden. Vid låga värden sätter vi in tillskott och följer upp oftare så att det ger effekt och så att doserna inte blir för höga, säger Josefine Lindqvist. Man kan inte överdosera D-vitamin från solen eller från maten, men från tillskott.

– Det är därför vi är noga med att kontrollera med blodprover så att vi ligger på rätt nivå. Man bör inte själv experimentera med olika D-vitamintillskott. 10 eller 20 mikrogram går bra om man alltså inte sett att värdena är låga i blodet.

### **Kalcium**

Brist på kalcium ger tillväxthämningar och benskörhet.

Överdoserering kan leda till förkalkning av kroppens vävnader, njursten och njurskador. Bästa källorna är mjölkprodukter som mjölk, ost, yoghurt, fil men även ägg och gröna bladgrönsaker. Barn behöver 600 milligram, tonåringar 900 milligram och vuxna 800 milligram. 900 milligram kalcium motsvarar 7,5 deciliter mejeriprodukter (mjölk, yoghurt, ost).

### **Magen**

Det är viktigt att hålla igång magen och att ha regelbunden avföring. För det mesta hjälper bra kost med mycket fibrer och fullkorn, men ibland behövs medicin.

– Vi brukar använda Bristolskalan som visar hur avföringen ska se ut och diskutera utifrån den. Det är viktigt att magen fungerar för mår magen inte bra, mår vi inte bra.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland limb-girdle muskeldystrofi. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla.**

Barn som har LGMD har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. 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 förstås också sina egna personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Gustaf Nylén som är pedagog och chef för Ågrenskas barnteam.

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

– Barn med LGMD har inte bara olika symtom, de varierar också över tid. Ibland från dag till dag eller timme till timme. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger Gustaf Nylén.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga, omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. De är alla lika viktiga för möjligheten att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna mycket viktiga.

### **Målsättningar under veckan**

Att stärka barnens *självkänsla och sociala samspel* är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur i aktiviteter och miljö. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att ge barnen möjlighet att träffa andra som är i samma situation. I de mötena kan de utbyta erfarenheter och känna en unik gemenskap. Barnen samtalar om LGMD och alla får möjlighet att ställa frågor och utbyta tankar och känslor. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att öka barnens kunskaper om den egna diagnosen och dess konsekvenser.

### **Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen**

Inför varje familjevistelse upprättas särskilda mål för veckans aktiviteter.

Aktiviteterna är *anpassade efter varje barns behov samt efter att få orken att räcka hela dagen*. Gruppaktiviteter varvas med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande som till exempel skytte och trampbilar. Det kan till exempel handla om talande böcker och andra inspelningsbara hjälpmedel, fotmassage eller föremål som är roliga att känna på. – Ett annat jättebra tips är en så kallad reläbox som kan kopplas till elektriska apparater. Det gör att barnet själv kan sätta på eller av stereon, bakmaskinen eller en lampa genom att trycka på en stor knapp, säger Gustaf Nylén.

Det finns tillfälle för vila under dagen och barnen använder hjälpmedel att åka på till och från aktiviteter.

För att *minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheter* är personalen på Ågrenska lyhörd, ger barnen tid och inväntar bekräftelse. De använder tydliga ord, ljud och tecken och konkret material som förstärker och stimulerar alla kroppens sinnen. Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bildscheman och tidshjälpmedel hjälper till att skapa tydlighet. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe.

För att stärka *sociala samspel och kamratrelationer* introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiv förstärkning.

– Vi är noga med att välja aktiviteter där alla kan delta på sina egna villkor. En populär lek är walkie-talkie-gömme, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar.



I den leken skapas naturliga vilopauser. Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare, säger Gustaf Nylén.

### **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 göra 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 kickas den ”goda cirkeln” igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM ([spsm.se](http://spsm.se)) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

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

## **Gunnar trivs i skolan**

Gunnar åker permobil till och från skolan. När klassen ska på utflykt eller har lektioner lite längre bort har han egen skolskjuts.

Gunnar har ingen assistent utan en resursperson som hjälper till i klassen. Han har ett ståbord och en höj- och sänkbar stol.

– Gunnar har en egen toalett. Det är han lite mallig över. Där har han en lift så att han kan gå på toaletten själv, säger Ingrid.

Gunnar går i en stor klass och även om vissa hjälpmedel är på plats så är det en utmaning med rörligheten.

– Gunnar kan till exempel inte vara med på gymnastiken. Men han är inte ledsen för det utan han styr och ställer över de andra barnen istället, säger Ingrid.

Hemma har Gunnar en arm- och bencykel. Han har också ortoser för att sträcka ut hälsenan som blivit förkortad. Det är svårt att få in rutinerna kring träning i vardagen.

– Han ska ju röra på sig så gott han kan och göra det han orkar. Vi har fått lite nya perspektiv kring vad som är viktigast, säger Lars.

## Att som ung vuxen leva med LGMD

– När vår son fick diagnosen som sexåring hade jag jobbat inom sjukvården i 20 år och aldrig hört talas om limb-girdle muskeldystrofi. Då hade jag väldigt svårt att hitta information om hur det är att leva med sjukdomen. Det var därför jag skrev min avhandling, säger Anna Carin Aho som är sjuksköterska och universitetsadjunkt och undervisar vid Malmö universitet.

Anna Carin Aho har två barn som idag är 15 och 17 år och har limb-girdle muskeldystrofi. De fick diagnosen när de var sex och tio år gamla.

Avhandlingen *Att leva med recessiv limb-girdle muskeldystrofi – berörda unga vuxnas och föräldrars perspektiv studerat utifrån ett salutogent ramverk* har som övergripande syfte att bidra med kunskap om diagnosen och hur den påverkar livet hos de medverkande deltagarna som är mellan 20 och 30 år. De flesta har LGMD 2I (R9) eller 2A (R1). Förutom de 14 unga vuxna deltog även 19 föräldrar. Studien utgår ifrån ett salutogent perspektiv, vilket fokuserar på hälsa istället för sjukdom, och personens känsla av sammanhang utifrån tre områden; begriplighet, hanterbarhet och meningsfullhet.

### Studiens resultat

Ett stort problem för de unga vuxna är bristen på information och vårdens okunskap om deras sjukdom. Många upplever att de själva får bistå vården med kunskap och att det finns en osäkerhet om den egna framtida hälsan.

– En del av de unga vuxna känner att de vill vara lite före, eftersom långsam muskelförsvagning kräver ständig anpassning, medan vården är väldigt mycket här och nu. Flera uttrycker också behov av att bli sedda som en person och inte bara som sin sjukdom, säger Anna Carin Aho.

Deltagarna *hanterar* sin diagnos genom att göra det bästa av situationen. De upplever att de behöver kämpa för att få stöd från samhället och de flesta är överens om att det är viktigt att ha ett stort socialt stöd. Att ha tillgång till personlig assistans betyder mycket för att kunna delta i samhället på samma villkor som andra trots nedsatt rörlighet.

Deltagarna vittnar om att de känner *meningsfullhet* när de engagerar sig i olika aktiviteter, när de själva kan sätta upp och nå mål och när de på olika vis kan öka samhällets förståelse för personer med funktionsnedsättning.

– Livet måste kännas meningsfullt för att man ska kunna hantera utmaningar. Det kan handla om arbete eller fritidsaktiviteter. Det är viktigt att energi läggs på något som känns viktigt. En del av deltagarna upplevde brist på meningsfulla aktiviteter, säger Anna Carin Aho.

### **Faktorer som underlättar vardagslivet**

Studiens resultat visar att det finns flera olika områden där omgivningen kan underlätta vardagen och känslan av sammanhang. Det kan till exempel handla om att bli sedd som person och inte som patient av personal och att ha kontakt med en engagerad vård. De unga vuxna trycker på hur viktigt det är att miljön som de vistas i är anpassad efter funktionsnedsättningen, som att till exempel enkelt kunna ta sig fram med rullstol, och att vid behov ha tillgång till en personlig assistent. Det egna sociala nätverket är väldigt viktigt men som ung vuxen måste man också få vara självständig.

– Som föräldrar måste vi ge barnet frihet att själv hantera sin sjukdom. Att delvis våga släppa taget. Det är lätt att bli överbeskyddande, säger Anna Carin Aho.

### **Personcentrerad vård**

Studien visar att vården bör sträva efter att synliggöra hela personen och inte bara fysiska behov utan i lika hög utsträckning sociala och psykiska behov. För att det ska vara möjligt måste vårdpersonalen ha kunskap om LGMD och hur sjukdomen behandlas. Hälso- och sjukvården bör även vara en länk till myndigheter och intresseorganisationer i samhället som ger olika former av stöd till personen och anhöriga. Lika viktigt är det att se patienten som expert på sin egen kropp.

– Personens egna erfarenheter av att leva med sjukdomen måste tas tillvara av hälso- och sjukvårdspersonal. Man har rätt att bli lyssnad till och man har rätt att vara delaktig i sin egen vård. Genom att själv få berätta om sin situation kan perspektivet förskjutas ifrån *vad en patient* är till *vem en person* är, säger Anna Carin Aho.

Anna Carin Aho återkommer på slutet till studiens kärna, vikten av att känna meningsfullhet. Ett sätt kan vara att som ung vuxen med LGMD ha ett fritidsintresse.

– Mina barn spelar elhockey. Det är en sport för personer med en fysisk funktionsnedsättning. Man sitter i en trästol och kör med en

joystick. Det är en fantastiskt rolig och fartfylld sport och man träffar en massa nya vänner, avslutar Anna Carin Aho.

## Nea är 31 år och har LGMD

**Nea var sen att sitta, ställa sig upp och att gå. Senare än sina två äldre syskon.**

**– När hon väl började gå vid 15 månaders ålder, gick hon på tå. När jag frågade på BVC om det, sa de att det var normalt och att hon bara ville bli lika lång som sina syskon. Vi lät oss nöja med det, berättar Neas mamma.**

Neas mamma är med som assistent på vuxenvistelsen för LGMD. Hon arbetar ofta för sin dotter eftersom Nea inte får tillräckligt med personlig assistans genom försäkringskassan.

– Jag anses vara för frisk eftersom jag kan prata, äta själv och tugga, säger Nea.

Nea sitter i permobil. Hon kan stå upp med ett stabilt stöd, men inte röra sig själv.

– Jag faller om något nuddar mig, när jag står upp. Fram till februari i år kunde jag förflytta mig lite grand. Då ramlade jag på toaletten. Det var som att hela min vänstra sida försvann och jag föll handlöst mellan toalettstolen och väggen, säger hon.

Neas mamma var med vid tillfället och ringde till hemtjänsten som hjälpte till att få upp Nea.

### **Diagnoser**

När Nea var fem år och mamman masserade hennes fötter upptäckte hon att Nea inte kunde flexa foten.

– Då tog jag kontakt med vården och tänkte att det behövs väl någon form av stretching, men då opererade de hennes hälsena eftersom hon var en habituell tågångare, som de sa. Du gillade inte rollatorn som du fick när foten skulle läka, säger mamman vänd mot Nea.

– Nej jag kröp hellre, har alltid varit envis och rollatorn ville jag absolut inte använda, säger hon.

Nea hade svårt med skolarbetet och med fysiska rörelser. Diagnosen adhd med autistiska drag fick hon redan i första klass och skrevs in på habiliteringen. Eftersom hon gick konstigt, ramlade och inte kunde springa som de andra blev hon mobbad under skolan.

– Det var hemskt. Jag blev puttad på och måltavla för alla bollar som fanns, fotbollar, basketbollar och så vidare. Det gjorde ont att

få dem i ansiktet. Än idag är jag livrädd när det flyger saker i luften.

– Vi i familjen förstod att det var något mer än adhd eftersom hon ramlade så mycket, men förlitade oss på rehabiliteringen, att de skulle veta. Vi kunde varit mer påstridiga, säger Neas mamma. Först 2004, när Nea var 15 år, fick de en ny rehabilitering och en fysioterapeut som ställde frågor.

– Hon frågade om vi tänkt på någon muskelsjukdom och det hade vi inte. Sen fick jag testa muskelstyrkan i en apparat och den var urdålig, säger Nea.

Vid den här tiden gick Nea fortfarande men hade svårt för det.

– Jag hade jämt platåskor med en liten klack där bak, året runt. De var lite höga i hämlarna och det hjälpte mig eftersom jag gick på tå igen. Skorna var iskalla på vintern, men jag kunde inte röra mig i några andra skor, säger hon.

Nea opererade hälsenan två gånger till. Efter en remiss till ett större sjukhus fick hon diagnosen LGMD och ett år senare, fick hon reda på vilken typ av LGMD hon har LGMD 2A (LGMD R1).

### **Hjälp i vardagen**

Nea bor i egen lägenhet, bara fyra minuters bilkörning från sin mamma och har personlig assistans dygnet runt.

– Även på natten eftersom jag måste vändas i sängen varannan timma. Annars får jag stora röda märken på kroppen, säger hon. Nea har arbetsstol, ståbord och en permobil. Hon behöver hjälp med det mesta, men klarar att gå på toaletten själv, då den har spol- och tork-funktion. De personliga assistenterna och Neas mamma använder personlyft för alla förflyttningar.

Nea vågar inte vara själv.

– Om det skulle hända något, kommer jag inte ut. Det ger mig en sådan ångest bara tanken på att jag skulle ramla ur stolen eller att det skulle börja brinna. Jag sitter fast i min lägenhet.

### **Fritidsintressen**

Nea älskar att spela spel och att läsa böcker, särskilt alla Margit Sandemos böcker och speciellt de om Isfolket.

– Det är 47 böcker och jag läser dem nu för tredje gången.

Till glädje är också hennes tre katter, två av rasen norsk skogkatt och en huskatt. Katterna är innekatter, men de har en liten kattgård där de kan ligga och känna uteluften.

– Min ena norska skogkatt älskar att vara där när det är 14 minusgrader, säger Nea.

Nea ställer ut alla katterna när det är utställningar i länet.

– Jag gör ordning katterna med hjälp av assistenterna och åker iväg med dem. Men tyvärr kan jag inte ställa ut var jag vill eftersom jag inte får färdtjänst utanför länet.

### **Aktivitet**

Tre dagar i veckan är hon på ett aktivitetscentrum, fem till sex timmar varje gång.

– Jag trivs bra där. Det finns folk som jag kan prata med, säger hon. Nea har ständigt ont i lederna och musklerna. Hon får Alvedon tre gånger om dagen och vid behov starkare smärtstillande läkemedel. Hon har ett träningsprogram, som hon följer och som assistenterna hjälper henne med. Assistenterna hjälper henne att stretcha sina leder.

### **Ståfunktion**

Hon saknar att kunna gå och ”springa”, som hon inte har gjort sedan fem till sexårsåldern. Hon blir ibland frustrerad och deprimerad, särskilt när hon märker att hon förlorar funktioner.

– Jag känner mig ensam. Ingen har det som jag och därför har det varit jätteskönt att komma hit till Ågrenska och träffa andra i min situation, säger Nea.

Hon är jätteavundsjuk på en annan av deltagarna som visade sin ”ståfunktion” på permobilien.

– En sådan vill jag också ha! Tänk att kunna sträcka på sig utan att behöva vara rädd att falla, säger hon.

Högst på önskelistan står förstås ett botemedel mot LGMD. Nästan lika högt står ett hus på fyra rum och kök, ett stort badrum, ”det största som går” och en stor utegård för katterna. Och med personlyftar överallt!

– Vi har pratat om att bygga ett hus på mammas och min styvpappas gård, så att jag har stöd i närheten. Men det är drömmar. Jag har inte någon sådan ekonomi.

– Att finnas i närheten utan att vara i samma hus, det hade varit fantastiskt. Min dröm är att Nea ska få ett bra och självständigt liv, säger Neas mamma.

## **Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser**

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med LGMD, deltar 7 kvinnor, i åldrarna 20 till 64 år, i ett erfarenhetsutbyte med specialpedagog AnnCatrin Röjvik från Ågrenska.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnar. Diskussionerna handlar om upplevelse av skoltiden, yrkesliv, boende-

och vardagsrutiner, sömn och återhämtning, släkt och vänner, fritid och eget liv, kontakter i samhället och inom sjukvården.

### **Skolan**

En kvinna har tills alldeles nyligen studerat på folkhögskola. Hon fick byta folkhögskola eftersom hon inte fick den anpassning hon behövde.

– Det fanns ingen handikapptolett och det var trösklar överallt. Jag berättade vilka anpassningar jag behövde innan jag började, men det hjälpte inte.

Skolorna måste tänka till innan de tar in personer som sitter i rullstol, tycker hon. I den nuvarande folkhögskolan finns bara en toalett som alla måste använda. Den är ofta upptagen.

– Det händer att jag kissar på mig medan jag väntar eftersom jag har problem med urinblåsan och svårt att hålla mig.

När en av kvinnorna gick i sjuan och åttan på högstadiet var trapponerna i skolan ett stort problem.

– Jag kunde gå med svårighet på den tiden. När jag skulle upp på skolbussen fick jag krypa på bussen eftersom trappstegen in var så höga.

En av dem fick diagnos när hon var elva år. I mellanstadiet hade hon samma problem som de flesta med att det var gamla lokaler och mycket trappor. I högstadiet bytte hon till en friskola, som trots gamla lokaler anpassade dem efter hennes behov. Skolan byggde bland annat en bra handikapptolett, så att de skulle kunna ta in fler personer med särskilda behov. När hon berättade i skolan att hon hade svårt att ta sig upp i skolskjutsen kom rektorn och hämtade henne på morgnarna.

– Det var ju väldigt höga steg i skolskjutsen. Rektor bodde i närheten och hämtade mig varje dag. Kunde inte han hämta mig kom en lärare. Det var väldigt bra.

En kvinna kommer ihåg att hon inte kunde öppna den tunga dörren till klassrummet själv, utan var tvungen att vänta in någon annan. Flera har haft problem med mobbing i skolan. Främst innan de blev sittande i rullstol. Det var de vingliga stegen som störde.

– I mellanstadiet var det hemskt, jag blev mobbad, innan någon visste vad jag hade för sjukdom.

Samtliga tycker att det fattas mycket i skolan för den som har funktionsnedsättningar. Det behövs mer utbildning om sällsynta sjukdomar.

– Habiliteringen med läkare, logoped, arbetsterapeut och fysioterapeut, kan träffa lärare och rektor och berätta för dem vad vi behöver och hur det är att ha till exempel LGMD, säger de.

Läraren borde också samla alla efter sommarlovet och informera om nya elever i klassen och sjukdomar.

– Jag menar en väldigt enkel presentation som läraren eller kuratorn gör, om vad det kan innebära att ha en sjukdom. Det borde vara obligatoriskt. När jag gick på gymnasiet hade de en sådan genomgång, när jag inte var med. Det blev väldigt bra efter det.

### **Idrott**

Skolidrotten har varit en tråkig historia för de flesta. Ingen kunde prestera särskilt mycket eftersom musklerna i kroppen inte löd dem.

– Jag blev alltid sist, kom inte över bocken och ingen ville ha mig i sitt lag!

De flesta hade inte fått sin diagnos i skolan och ”hade inget att skylla på”, som en tjej säger. Någon fick IG i betyg, men fick ändrat det till VG när hon fick möjlighet att göra ett skriftligt arbete om hälsa och kost i gymnastiken istället.

Hon gjorde också ett dansprogram hemma.

– Jag gjorde det en halvtimme varje dag och fick bra betyg.

En tjej hade en idrottslärare som bland annat lärde henne olika trix att komma upp från golvet.

Utflykter kunde vara en mardröm.

– Jag brukade be att de skulle anpassa utflykten efter mig, men det gjordes sällan. De kunde valt ett ställe som inte var så kuperat till exempel. Jag kan inte vara med på bollspel, kubb, skidor, bad eller sådant. I lågstadiet kunde jag vara med på utflykter till Liseberg även om jag inte kunde åka alla attraktioner.

### **Yrkesval**

En kvinna började arbeta i sin morbrors företag direkt efter studenten. Hon stod i kassan med paketutlämning.

– Var paketet för tungt för mig, kunde jag be kunden att själv ta ner det från hyllan. För det mesta fungerade det.

I fem år arbetade hon där. Nu har hon ett administrativt arbete med parkering precis utanför dörren, tillgång till hiss och toalett modell större. Anpassad arbetsstol och höj- och sänkbart skrivbord är annat hon fått på grund av sin funktionsnedsättning.

– Min chef och arbetskamraterna är väldigt förstående.

En kvinna utbildade sig först till undersköterska, sedan till fritidspedagog och sist till kulturvetare. Hon har inte kunnat arbeta med något av det. Idag har hon ett administrativt arbete på ett företag. En annan kvinna utbildade sig till lärare och sedan specialpedagog.



– Det är yrken som fungerar. Jag kan planera mitt arbete själv. Jobba mer ena veckan mindre den andra. Numera är jag rådgivare i skolfrågor. Jag reser i jobbet och klarar mig än så länge med kryckor och lite hjälp.

Hon har körkort och kör bil.

– Det är en sådan frihet med bilen. Sedan kan det vara problem att få bilen anpassad till funktionsnedsättningen.

När de berättat på jobbet om sin sjukdom brukar de flesta ta det på ett bra sätt. Människor vill gärna trösta en, berättar en kvinna. ”Det går över”, är en vanlig kommentar.

– De vill ingjuta ett hopp och det kan bli helt fel.

En kvinna har Daglig verksamhet på ett aktivitetscenter och trivs bra. Hon vill bryta sin isolering och träffa andra människor. En annan kvinna är hemma med barn och längtar efter att komma tillbaka till skolan, där hon går på en utbildning i färg och form.

### **Vardagsrutiner**

– Jag är så trött efter skolan och fixar inte att aktivera mig på eftermiddagen. Skolan tar jättemycket energi, säger en av dem. När hon har lite ork kvar tycker hon om att fotografera.

En person bor i egen lägenhet med stöd av assistenter.

– Jag har jättefina grannar, en av dem brukar baka åt mig.

Hon har fått en ramp både på fram- och baksidan av lägenheten, en taklyft, en mobillyft i sovrummet, en permobil, en arbetsstol (höj- och sänkbar) och ett ståbord. Sängen är höj- och sänkbar. I badrummet finns en svanbidé och toalett (svancare) som är höj- och sänkbar.

– Sen har jag sugrör överallt! Det är bästa hjälpmedlet. Billigt och bra att dricka med. Jag köper de i hårdplast, som räcker i flera år och gör rent dem med piprensare.

Hon använder färdtjänst när hon och assistenten ska iväg någonstans.

En annan tjej har privat städhjälp eftersom hon inte kan få det genom kommunen.

– De kommer varannan vecka. Jag använder min merkostnadsersättning, som jag har på grund av sjukdomen.

Hon har också skaffat sig en robotdammsugare och en bänkdiskmaskin som är på rätt nivå så att hon slipper att böja sig ner.

– Jag älskar att laga mat och vill gärna vara i köket och kunna plocka undan efter mig.

Hon har köpt extra vassa knivar för att kunna skära kött till exempel och lätta skärbrädor eftersom allt tungt är besvärligt för henne.

– När jag köper nya tallrikar och koppar känner jag efter så att de inte väger onödigt mycket. Grillbestick med vassa knivar fungerar bra att äta med. Latteskedar som är extra långa är också bra.

Hon storhandlar med sambon, som bär det som är tungt.

– Innan vi träffades fick jag hjälp av min familj. När de skulle handla handlade de för mig med.

Hon har också en topp-matad tvättmaskin.

– Det är lite tungt med tvättmedel och sköljmedel, men ännu så länge fixar jag det.

När hon tar ut tvätten ur maskinen använder hon en tång.

Många som har LGMD har dålig blodcirkulation och fryser om händer och fötter. Någon pratar om värmeelement. Flera har köpt elektriska filter, som de värmer sig med. En kvinna har vantar och strumpor som värms upp av elektricitet.

– Jag får ont i vaderna av att jag blir så kall.

Att ha småbarn har sina sidor när man har LGMD. En kvinna hade sele på sin ena dotter för att hon inte skulle springa iväg.

– Med den andra dottern gick inte det. Hon blev bara arg om jag försökte sätta på en sele. Men det gick bra ändå. Hon lärde sig snart att det inte kommer någon efter henne om hon springer iväg.

När barnen blev lite större fick de börja hjälpa till. De tog ut disk ur diskmaskinen, hjälpte tidigt till med maten och dukade till middagen.

Det var svårt att hänga med barnen på aktiviteter. Ibland fanns det trappor omöjliga att forcera och hissar som inte fungerade.

– Ibland när jag skulle se på min dotters uppvisning i gymnastik till exempel fick jag bli buren uppför trappor eftersom ingen hittade nyckeln till hissen.

Jag brukar ringa innan och berätta att jag sitter i rullstol. ”Visst inga problem säger någon” och så kommer jag ändå inte in i hissen. ”Oj vaktmästaren är inte här och han har nyckeln, säger de.”

En kvinna är frånskild med barn och för att få ihop vardagen har hon hemtjänst. Hemtjänsten kommer en halvtimme innan middagen, tömmer diskmaskinen, dukar och skär grönsaker.

– När vi äter middag handlar hemtjänstpersonalen färskvaror till oss, som mjölk och bröd. Allt annat köper jag via Internet och får hemlevererat. Efter middagen kommer de tillbaka och dukar undan.

När sonen var tre till fyra år sprang han jämt bort och hon kunde inte springa ifatt honom. Hon ansökte om ledsagning och fick det.

– Tre timmar på lördagar kom en tjej hem, så att jag kunde vara förälder på samma villkor som andra föräldrar. Det var inte så att jag latade mig utan jag var med barnen ute i parken. Med stöd av ledsagaren.

- Ledsagning är inget man blir erbjuden utan man får fightas för det. Jag var noga med att det skulle vara en person som passade i familjen och att det skulle vara en människa, inte många olika. Hon har städhjälp också varannan vecka, grovtvätt en gång i månaden och fönstertvätt en gång per år. Allt genom kommunens hemtjänst.
- När man har funktionsnedsättningar får man välja vad man ska lägga energi på och vad andra kan göra åt en.

### **Fritidsaktiviteter**

Att vara ute i naturen och rulla permobilen på asfalterade vägar är härligt. Men också att umgås med syskonen när de kommer på besök.

- Jag går gärna på föreläsningar och bilbingo på lördagar. I somras var jag och lyssnade på Tommy Körberg. Jag tycker han är så bra! Sven-Ingvars lyssnar jag gärna på och Status Quo.
- Jag går gärna ut på staden med mina vänner och vi tycker om att spela bowling. För mig som inte kan kasta klotet finns det en vit tunnel, en rännbumper.

Familjen har tävlat i hästhoppning under uppväxten och en av kvinnorna går fortfarande gärna och tittar på hästhoppning, men nu som publik. Gärna Gothenburg Horse Show.

- Jag har funderat på att börja åka häst och vagn istället för att rida själv.

I affärer står sakerna för tätt tycker de och det är svårt att komma in med rullstol. Diskarna är för högt upp.

- Men gör inte som jag som åkte in i en klädaffär och ut igen och så tjöt larmet. Jag förstod ingenting förrän någon påpekade att bh:ar med larm fastnat i min stol!

### **Kontakter i samhället och inom vården**

De har en del kontakter i samhället och inom sjukvården: bland annat neurologer, läkare på lungmottagningen, kardiologer, ortopedier, logopedier, arbetsterapeuter, fysioterapeuter, husläkare, hemtjänst, färdtjänst, psykolog på vuxenhabiliteringen, kurator. De har kontakt med hjälpmedelscentralen, habiliteringen, försäkringskassan och kommunen (LSS, bostadsanpassning).

Ett tips är att ha med en hälsopärm när man träffar en ny läkare, så slipper man berätta allt om och om igen.

## Information och rådgivning om tand- och munhälsa

– **Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårds-specialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Anna Ödman och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center i Göteborg.**

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 medicinska och odontologiska tillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta medicinska och odontologiska tillstånd, som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

### **MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna under Ågrenskas familjevistelser gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via webbplatsen ***mun-h-center.se***, samt via MHC-appen och på Mun-H-Centers facebook-sida och youtube-kanal.

### **Tand- och munvård för barn och unga med särskilda behov**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Anna Ödman om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta.

Alternativt kan man låta barnet ligga ner på en säng.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av

groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra, förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas som profylax.

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

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

### **Munhälsa vid LGMD**

*Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med limb-girdle muskeldystrofi:*

- Förstorad tunga vid vissa typer av LGMD, vilket eventuellt kan ha en påverkan på bettet.
- Eventuella svårigheter att borsta tänderna själv.

Hjälpmedel vid tandborstning kan behövas för att underlätta, exempelvis bitstöd, elektrisk tandborste, greppförstorare till tandborsten och dubbeltandborste.

Vid behov kan man anpassa miljön runt tandborstningen genom att ha ett höj- och sänkbart tvättställ för att komma till och även stödja armen på, en spegel i lagom höjd och god belysning.

### **Munmotorik vid LGMD**

När det gäller barn med LGMD har personalen på Mun-H-Center sett att flera av barnen som observerats har en försvagning av ansiktsmuskulaturen, förstoring av tungan, tuggsvårigheter och tungfascikulationer, små snabba ofrivilliga muskelryckningar i tungan.

– Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven. Hos barn som har motoriska svårigheter är ofta även munmotoriken påverkad, säger logoped Lisa Bengtsson.

En försvagning av oral muskulatur och andningsmuskulaturen kan få konsekvenser för talet som kan bli svårare att förstå. Vid behov är det då viktigt att erbjuda kommunikationshjälpmedel som till exempel bildstöd (användbara bilder för att tillverka egna bildstöd finns på [www.bildstod.se](http://www.bildstod.se), och [www.kom-hit.se](http://www.kom-hit.se))

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

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

Logopeden kan också ge råd angående matning och/eller ätsvårigheter, tal- och kommunikationsträning samt oralmotorisk träning. Syftet med behandlingen är att öka förmågan att kontrollera saliven, förbättra ät- och artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen. Vid stora problem, exempelvis vid upprepade luftvägsinfektioner, rädsla för att sätta i halsen eller svårigheter med att hosta som kan förekomma vid LGMD, kan en *sväljningsutredning* vara bra.

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

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 och/eller oralmotoriskt team.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skriften "Uppleva med munnen". Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida: [mun-h-center.se](http://mun-h-center.se)

### **Munhälsa för vuxna med limb-girdle muskeldystrofi**

Tandhygienisterna Anna Nielsen Magnéli och Annette Carlsson, från Mun-H-Center, informerade om munhälsa och olika munvårdsprodukter och hjälpmedel samt vilket stöd som finns att få inom tandvården.

*Symtom som kan – men inte behöver – förekomma hos personer med limb-girdle muskeldystrofi:*

- Muntorrhet
- Förstorad tunga
- Motoriska svårigheter i axlar, armar och händer vilket kan påverka förmågan att borsta tänderna själv

### **Tand- och munvård**

Det är viktigt med förebyggande tandvård, både hemma och på tandvårdsklinik, för att undvika sjukdomar i tänder och slemhinna. Det finns ett flertal olika munvårdshjälpmiddel och munvårdspreparat att tillgå. Tandvårdspersonalen hjälper till att välja ut det som passar. För att motverka muntorrhet finns munfuktgeler eller munfuktspray. Även rapsolja eller solrosolja kan användas. För att stimulera salivproduktion finns sockerfria sugtabletter eller fluor-tabletter/tuggummi.

– Alla bör använda fluortandkräm vid tandborstning morgon och kväll. Sedan är det bra att komplettera med andra fluorprodukter, efter rekommendation av ansvarig tandläkare eller tandhygienist. Om man har svårighet att hålla i tandborste eller mellanrumsborstar finns det förstörade grepp som går att sätta på. Det kan också vara aktuellt att få hjälp med att hitta rätt arbetsställning vid munvård. Ibland underlättar det att sitta vid handfatet och ta stöd med armarna.

### **Särskilt tandvårdsstöd**

Särskilt tandvårdsbidrag, STB, riktar sig till personer som har funktionsnedsättningar, som medför en ökad risk för försämrad tandhälsa. Det är förebyggande tandvård som kan hjälpa dessa personer att behålla en god tandhälsa. Tandläkaren eller tandhygienisten bedömer om patienten har rätt till bidraget. I förekommande fall kan det vara aktuellt med ett läkarintyg. Bidraget är 600 kronor per halvår utöver det allmänna tandvårdsbidraget.

Det finns ytterligare ersättningsmodeller som kan vara aktuella.

– Rådet vi kan ge är att tala med ansvarig läkare och tandläkare om vilka möjligheter som kan vara aktuella.

Tips: Gå in på 1177 på tandvård för att läsa vidare om tandvårdsstöd.

## Syskonrollen

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

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

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta

blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den, säger Linda Öhman 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 skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående 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 Linda Öhman.

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

– En tvilling till en flicka med CP-skada trodde till exempel att hon tagit allt syre från sin syster under fostertiden. Det hade hon känt skuld över i många år. Och en pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelettcancer.

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 olika reaktioner kändes det orättvist.

### **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-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 i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga 'de tröga benen' eller 'muskelsjukdomen' istället för LGMD, säger Linda Öhman.

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, ålderskillnader 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 den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation, är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Linda Öhman.

### **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.

*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 Linda Öhman.

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

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

– Det är deras egen bok, som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Men 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.

### **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 självständig, 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!

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

På hemsidan finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon.

*[agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/alskar-ni-honom-mer-an-mig/](http://agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/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/syskonkompetens-filmer/pratmandlar-och-syskonkarlek/](http://agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/pratmandlar-och-syskonkarlek/)*

## Gunnar har en storebror

Gunnar har en storebror, Johannes, som är 17 år. Bröderna har en bra relation och Johannes tar ett stort ansvar och hjälper sin bror.

– Johannes är som en lekledare åt Gunnar och hans kompisar. Det är både på gott och ont. Han hjälper sin bror fast han kanske borde umgås mer med jämnåriga, säger Lars.

– Vi känner ingen oro över att lämna Gunnar hemma när Johannes är där och hjälper till, säger Ingrid.

## Samhällets stöd

**Socionom Cecilia Stocks arbetar på Ågrenska bland annat med planering av familjevistelser och med föräldrautbildningar. Hon informerar om en del av de stödinsatser som kan vara aktuella för personer som har limb-girdle muskeldystrofi.**

### **Försäkringskassan**

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett omvårdnadsbidrag, som du kan få om du har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som ditt barn 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. Om familjen har flera barn med funktionsnedsättning kan föräldrarna som mest få ett helt omvårdnadsbidrag per barn. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

Nytt är också att merkostnadsersättning numer är en separat ersättning. Förut blev ju merkostnaden en skattefri del i vårdbidraget.

Ibland kan det finnas behov av att ansöka om tillfällig föräldrapenning (TFP) Det kan en förälder få om barnet är sjukt.

### **Merkostnadsersättning**

Blir det merkostnader till följd av barnets funktionsnedsättning går det att få merkostnadsersättning. Med merkostnader menas kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning och är utöver vad som är vanligt för barn i samma ålder. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

Merkostnadsersättning går att få fram till ungdomen är 18 år och fram till 21 år om barnet går i skolan. Det är fem nivåer, 30, 40, 50, 60, 70 procent av prisbasbelopp (46 500kr 2019). Första nivån är när du har minst 11. 635 kr/år i merkostnader (högre inkomst än tidigare) på grund av barnets funktionsnedsättning.

### **Bostadsbidrag**

Bor barnet ungefär halva tiden hos varje förälder går det att få bostadsbidrag om föräldern har vårdnaden om barnet.

Om barnet bor mindre än halva tiden går det att få bostadsbidrag om föräldern bor i en bostad som är minst 40 kvadratmeter och har minst två rum och kök.

Läs mer på [forsakringskassan.se](http://forsakringskassan.se)

[/privatpers/foralder/bostadsbidrag/barnfamiljer](http://privatpers/foralder/bostadsbidrag/barnfamiljer)

### **Hälso- och sjukvårdslagen**

Sedan 2015 finns en patientlag som innebär stärkt ställning för patienter, bland annat rätt att välja öppenvård i ett annat landsting, till exempel habilitering eller specialist i annat landsting. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

*Läs mer på [nfsd.se](http://nfsd.se) och [1177.se](http://1177.se)*

### **Samordning – fast vårdkontakt**

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson inom andra delar av vården och för andra samhällsaktörer.

Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som sjuksköterska eller kurator.

*SIP – samordnad individuell plan*

Kommuner och landsting är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och

sjukvårdslagen. En SIP görs när samordning efterfrågas och kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att man behöver en samordning mellan olika instanser.

### **Skollagen**

Skolan ska ta hänsyn till elevers olika behov

Elever ska ges *stöd* och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

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

### **Särskilt stöd i skolan/förskolan**

Exempel på anpassningar i förskola och skola:

- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/"assistent"
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- Regelbunden 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. Vid alla stadietyten.

Ta kontakt med förskola och skola inför bytet. Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

Ge skriftlig information om barnet, till exempel en dokumentation om barnets diagnos när det är dags för skolstart.

### **Förbered mötet!**

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet. Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

### **Vart vänder vi oss?**

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

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till Skolverket på [skolverket.se](http://skolverket.se)  
Skolverkets upplysningstjänst har telefonnummer 08 - 527 332 00.  
Överklaga beslut hos Skolväsendets överklagandenämnd  
[www.overklagandenamnden.se](http://www.overklagandenamnden.se).  
Skolinspektionen, [www.skolinspektionen.se](http://www.skolinspektionen.se)

### **Undantagsbestämmelsen**

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

### **LSS**

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

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

...med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.

...med betydande eller bestående begåvningsmässigt

funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom

...med andra varaktiga fysiska eller psykiska

funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Tio olika insatser ingår i LSS.

### **SoL**

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 leva som andra. Därför finns olika former av stöd. Man har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

### **Exempel på insatser inom LSS/SoL**

#### *Korttidsvistelse / stödfamilj*

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation. Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

#### *Avlösarservice i hemmet*

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avlastning och till att uträtta ärenden utanför hemmet. Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt.

#### *Ledsagarservice*

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

#### *Kontaktperson*

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen, och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska. Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver alltså inte rapportera om vad hen gjort till någon myndighet.

#### *Anhörigstöd*

Enligt Socialtjänstlagen, 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.

#### *Bostadsanpassning*

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller fysioterapeut. Ansökan görs till kommunen. Från den 1 juli 2018 gäller en ny

bostadsanpassningslag. Största skillnaden jämfört med tidigare är att den som har behovet ska söka själv. Man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses av hjälpmedel, exempelvis ingen taklift beviljas om det går att använda golvlift. En annan nyhet är att regler vid om- och nybyggnation lättas. Det blir enklare att få bistånd även om tillgänglighetskraven inte följts vid om- och nybyggnad. Detta gäller om det inte är den sökande själv som gjort byggnationen.

Mer information om hur man går till väga finns på boverkets hemsida.

#### *Personlig assistans*

För att få en personlig assistent krävs det att man har stora och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Assistentens uppdrag är att hjälpa till med grundläggande behov som ätande, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är oftast inte tillräckliga skäl för att få assistans.

#### **Hit kan man också vända sig för att få hjälp med stödinsatser**

- Habilitering/kurator.
- LSS-handläggare.
- Brukarstödsorganisationer (exempelvis Bosse eller Lasse).
- Anhörigstödjare i kommunen.
- Brukarstödcenter.
- Andra organisationer (exempelvis HSO, FUB, DHR, RBU).

#### **Hjälpmedel**

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis datorer.

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

#### **Skolskjuts-skollagen**

Kommunen är skyldig att anordna kostnadsfri skolskjuts om det behövs. Det är elevens hemkommun som i varje enskilt fall gör en



bedömning av om eleven har rätt till kostnadsfri skolskjuts.  
Huvudregeln är att man inte har rätt till skolskjuts om man går i en grundskola i en annan kommun.

Läs mer på: [skolverket.se/regler-och-ansvar/ansvar-i-skolfragor/skolskjuts-och-elevresor](http://skolverket.se/regler-och-ansvar/ansvar-i-skolfragor/skolskjuts-och-elevresor)

### **Parkeringstillstånd**

Kommunerna är den myndighet som prövar ansökan och utfärdar eventuella parkeringstillstånd.

Se mer på:

[transportstyrelsen.se/sv/vagtrafik/Trafikregler/Parkeringstillstand-for-rorelsehindre](http://transportstyrelsen.se/sv/vagtrafik/Trafikregler/Parkeringstillstand-for-rorelsehindre)

### **Körkort**

Enligt Körkortsförordningen kan dispens ges till personer som ”behöver ett motordrivet fordon till följd av bristande allmänna kommunikationer och sjukdom, funktionshinder eller liknande”.

– Det är ytterst ovanligt att de ger dispens och att det troligtvis bara rör sig om en handfull personer som fått det under det senaste decenniet, säger Cecilia Stocks.

### **Fonder**

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

### **Tips på bra webbadresser**

*agrenska.se* – Ågrenska

*nfsd.se* – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

*ournormal.org* – För att hitta andra familjer i liknande situation.

*do.se* – Diskrimineringsombudsmannen

*notisum.se* – Lagar på nätet

*fk.se* - Försäkringskassan

*socialstyrelsen.se* – Socialstyrelsen

*skolverket.se* – Skolverket

*spsm.se* – Specialpedagogiska skolmyndigheten

*mfd.se* – Myndigheten för delaktighet

*bostadscenter.se* – Bostadscenter

*boverket.se* – Boverket

*1177.se* – Sjukvårdsupplysningen

*mun-h-center.se* – Mun-H-Center

*assistanskoll.se* – Assistanskoll

*hejaolika.se* – Nyheter om ett samhälle för alla

*kunskapsguiden.se* – Kunskapsguiden

*parasport.se* – Om idrott för personer med funktionsnedsättning

*anhoriga.se/* - Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

*stiftelser.lst.se* – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

## Gunnar idag

Familjen hanterar Gunnars sjukdom utefter hur det fungerar just nu.

– Den största utmaningen är rörligheten. Från sjukvården och habiliteringen får vi all hjälp vi behöver, men ibland känner vi oss motarbetade av kommunen, säger Lars.

Familjen har fått en ramp upp till ytterdörren och kommunen har betalat för att ta bort trösklarna.

– Vi hade velat ha en trapphiss eftersom Gunnars rum ligger på övervåningen men det fick vi inte. Vi måste köra in rullstolen i hallen på korkmatta året runt, säger Ingrid.

– Habiliteringen tycker helt annorlunda. Det är märkligt att det ska vara så, säger Lars.

Under familjevistelsen på Ågrenska har familjen träffat flera andra, både barn och vuxna, med LGMD. Innan fanns det en nervositet över att träffa vuxna med diagnosen.

– Det har verkligen varit positivt att få träffa vuxna med LGMD, säger Lars.

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet, i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

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

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att

söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, [ovanligadiagnoser@gu.se](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se).

*Läs mer på:* [socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/ovanliga-diagnoser](http://socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/ovanliga-diagnoser).

## Riksförbundet Sällsynta diagnoser

**Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 15 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.**

Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiskt driva frågor som berör personer med sällsynta diagnoser, och att påverka och påtala att dessa måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom eller sjukdom.

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker. Det är sällsynthetens dilemma som förenar, inte sjukdomen eller syndromet i sig.

***Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser: [sallsyntadiagnoser.se](http://sallsyntadiagnoser.se). Se också hemsidorna för: Neuroförbundet, [neuro.se](http://neuro.se) och RBU, riksförbundet för rörelsehindrade barn & ungdomar, [rbu.se](http://rbu.se).***

## NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen och har arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser. NFSD arbetar idag huvudsakligen med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser genom sin webbplats [nfsd.se](http://nfsd.se) och på sociala media (Facebook, Twitter och LinkedIn).

*Läs mer om NFSD:s verksamhet på: [nfsd.se](http://nfsd.se)*

# Limb-girdle muskeldystrofi, LGMD, livsperspektivet

*En sammanfattning av dokumentation nr 599*

Limb-girdle muskeldystrofi (LGMD) hör till en grupp ärftliga muskelsjukdomar där muskelfibrerna långsamt bryts ned och ersätts av bindväv och fett.

Nedbrytningen leder till muskelsvaghet och muskelförtvining. Namnet limb-girdle muskeldystrofi, på svenska, skulder-bäcken-muskeldystrofi, beskriver muskelsvaghetens utbredning. Sjukdomen finns i många olika former och svårighetsgraden varierar. Hos en del påverkas hjärtfunktionen och hos några få även andningen.

Förekomsten för alla former av LGMD är cirka 4 till 6 personer per 100 000 invånare. Det motsvarar ungefär 500 personer i Sverige. Mer än 90 procent av alla med sjukdomen har någon av de recessivt nedärvda formerna som kallas typ 2.

Insatserna inriktas därför på att lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningar som sjukdomen leder till. Många med LGMD behöver habilitering eller rehabilitering.