

Nemalinmyopati, familjevistelse

Dokumentation nr 631



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2021 | agrenska.se

Nemalinmyopati

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

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

”

Varje år arrangeras drygt 20 vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär 10 familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet nemalinmyopati. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i en liknande situation.

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

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Johanna Lagerfors, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Eva Michael, barnneurolog på Neurologimottagning barn vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Christopher Lindberg, docent och överläkare på Neuromuskulärt centrum vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Anders Oldfors, professor på Avdelningen för patologi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Agneta Markström, överläkare på Sömn- och andningscentrum vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Johanna Weichbrodt, specialistarbetsterapeut vid Regionhabiliteringen, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Björn Klanac, fysioterapeut vid Regionhabiliteringen, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Josefine Lindqvist, dietist vid Regionhabiliteringen, Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Anna Hallgren, som själv har nemalinmyopati, och en dotter med samma diagnos.

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, specialisttandläkare.

Agneta Rubensson, logoped.

Pia Dornérus, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska

Anna-Karin Björnström, koordinator för familje- och vuxenverksamheten.

Ida Apelmo, utbildningskoordinator.

Cecilia Skillbäck, pedagog.

Astrid Emker, pedagog.

Johanna Lagerfors, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

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

Innehåll

Nemalinmyopati hos barn	5
Frågor till Eva Michael:.....	9
Elsa har nemalinmyopati.....	10
Genetik vid nemalinmyopati	11
Frågor till Christopher Lindberg:.....	14
Elsa får fler och fler andningsstopp	14
Förändringar i musklerna vid nemalinmyopati	15
Frågor till Anders Oldfors	16
Elsa får sin diagnos.....	17
Att leva med nemalinmyopati	18
Andningsproblematik vid nemalinmyopati	20
Elsas andningsbesvär – den största utmaningen i vardagen.....	22
Arbeterapi och fysioterapi vid nemalinmyopati.....	23
Frågor till Johanna Weichbrodt och Björn Klanac:	27
Elsa går i andra klass.....	27
Kost, näring och ätande vid nemalinmyopati	28
Elsa hoppas få en personlig assistent.....	31
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	32
Syskonrollen	34
Elsa har en lillebror	38
Munhälsa och munmotorik	39
Samhällets stöd	44
Personlig assistans	49
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	51

Nemalinmyopati hos barn

– Nemalinmyopati är en medfödd genetisk sjukdom som orsakar muskelsvaghet och muskelslapphet. Symtomen brukar märkas redan under spädbarnstiden eller de tidiga barnåren, till skillnad från vissa andra muskelsjukdomar där symtomen uppträder senare. Det säger Eva Michael som är barnneurolog på Neurologmottagningen barn, Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg, och doktorand på Göteborgs Universitet.

Ordet nemalin kommer från grekiskans nema som betyder tråd. Namnet nemalinmyopati syftar på de trådliknande strukturer som syns på muskelfibrerna hos personer med sjukdomen. Dessa kallas "nemalin rods", och är en förutsättning för att diagnosen nemalinmyopati ska ställas.

Symtomen debuterar ofta tidigt

Barn med nemalinmyopati har ofta *låg muskeltonus* (låg muskelspänning) och *muskelsvaghet*. De proximala musklerna, exempelvis axlar och höfter, blir särskilt påverkade, medan musklerna i händer och fötter kan vara mindre påverkade.

Svagheten i musklerna kan påverka olika delar av kroppen och symtomen varierar därför hos personer med sjukdomen. En del har *tugg- och sväljsvårigheter* och/eller *svag munmotorik*.

Sjukdomen kan också påverka *andnings- och hjärtmuskulaturen*.

– Det är viktigt att veta att det finns stora individuella skillnader. Alla med sjukdomen har inte alla symtom, och kommer heller inte att få det. Det är dock bra att känna till vilka symtom som kan förekomma, för att kunna följa upp barnet på bästa sätt, säger Eva Michael.

Sjukdomen är icke-progressiv eller långsamt progressiv, vilket betyder att den inte förvärras eller att den förvärras långsamt.

Flera undergrupper inom diagnosen

Det finns flera olika former av nemalinmyopati, med varierande symtombild och svårighetsgrad.

Vid *svår kongenital form* syns minskade fosterrörelser redan i fosterstadiet och det är vanligt med extra mycket fostervatten. Ofta kan barnet inte röra sig på egen hand vid födelsen, barnet kan ha kontrakturer (ledfelställningar) och/eller frakturer och klarar inte att andas själv.

Vid den *intermediära kongenitala formen* kan barnet röra sig och andas på egen hand vid födseln, men utvecklar snart därefter andningsinsufficiens, det vill säga att lungorna inte tar upp tillräckligt med syre. Barn med den här formen brukar inte lära sig att gå.

Barn med *klassisk kongenital form* av nemalinmyopati har muskelsvaghet och låg muskelspänning, men andas på egen hand, och har oftast en positiv motorisk utveckling.

Den *milda formen* (barn och ungdomsformen) av sjukdomen kännetecknas av normal graviditet och förlossning samt en normal nyföddhets- och spädbarnsperiod. Symtom i form av muskelsvaghet och muskelslapphet utvecklas under barn- och ungdomsåren.

Vid *vuxenformen* av sjukdomen utvecklas symtomen i vuxen ålder, med proximal muskelsvaghet.

– Ofta har dessa personer haft symtom även som barn, men de har varit så pass lindriga att de inte ställt till besvär, säger Eva Michael.

Hur ställs diagnosen?

Diagnosen nemalinmyopati ställs utifrån följande faktorer:

- **Den kliniska bilden.** Muskelsvaghet i kombination med låg muskelspänning.
- **Anamnes.** Beskrivning av graviditet, nyföddhetsperiod och milstolpar i barnets utveckling.
- **Hereditet (ärftlighet).** Har andra i familjen liknande symtom?
- **Muskelbiopsi.** Undersökningen kan bekräfta att personen har de typiska trådliknande förändringar på muskler som kännetecknar sjukdomen.
- **Genetik.** Det går att undersöka vilken gen som bär förändringen som orsakat sjukdomen. I vissa fall hittar man inte den sjukdomsorsakande genen.
- **EMG.** Undersökning av muskeln där man ibland kan se myopatiska förändringar. Ibland är dock resultatet normalt, även hos personer med nemalinmyopati.
- **Mätning av CK-värde (kreatinkinas).** Värdet kan vara normalt eller något förhöjt.

Tolv kända gener orsakar nemalinmyopati

Man känner idag till att nemalinmyopati kan orsakas av mutationer i tolv olika gener. De två vanligaste heter *NEB* (50 procent) och *ACTA1* (15–25 procent).

Hos ungefär en av fyra saknar sjukdomen känd genetisk orsak, det vill säga man vet inte vilken gen som den sjukdomsorsakande förändringen beror på.

Hur utvecklas symtomen över tid?

Muskelsvagheten hos vissa personer med sjukdomen minskar med tiden. De flesta upplever en positiv motorisk utveckling, de lär sig nya motoriska färdigheter och uppnår en motorisk plåtå, vanligtvis vid 4–5 års ålder.

– Barn med nemalinmyopati uppnår ofta flera milstolpar som att gå och prata, även om det sker lite senare än hos andra jämnåriga, säger Eva Michael.

Ofta upplevs en försämring av symtomen i puberteten eller vid viktuppgång. Det beror inte på att sjukdomen i sig förvärras, utan på att samma muskelmassa behöver bära upp en längre och tyngre kropp.

Efter puberteten stabiliseras ofta symtomen igen. Ibland ses en försämring igen senare i livet, när kroppen åldras.

Barn med nemalinmyopati har ofta svag bål och nacke, vilket gör att det kan vara svårt att sätta sig upp från liggande och att huvudet lätt faller framåt. Många upplever en muskulär uttrötthet.

– Barnet kanske kan gå eller springa, men klagar över att det gör ont i musklerna eller att de känns väldigt trötta. Det beror inte på lättja utan på att musklerna bli tröttare än hos andra. Träning är jätteviktigt, men när ett barn med nemalinmyopati säger att hen inte orkar mer ska man lyssna på det – annars kan muskeln skadas, säger Eva Michael. Hon tipsar om att använda rullstol eller permobil på vägen till en aktivitet, så att barnet sparar energi och orkar vara med på det roliga.

Den som har svag oralmotorik kan ofta förbättra ät- och talförmågan genom oralmotorisk träning.

– Vissa förmågor kan förbättras på det viset, det gäller att testa sig fram. En del barn dreglar till exempel ganska mycket till en början, men detta kan förbättras med hjälp av sväljträning, säger Eva Michael.

Andningssvårigheterna beror på svaga andningsmuskler och leder till dålig hostförmåga. Det gör att slem lätt samlas i luftvägarna, och barnet kan därför behöva andningsstöd för att undvika lunginflammationer.

Musklerna hos en person med nemalinmyopati har en tendens att bli korta, vilket påverkar rörelseomfånget. Det är därför viktigt att träna på rätt nivå för att behålla rörlighet och styrka så länge som möjligt.

– När en kontraktur väl bildats och leden blir helt stel kan man bara åtgärda den kirurgiskt, säger Eva Michael.

Risken för skolios, sned rygg, är också något förhöjd.

Uppföljning sker årligen

Minst en gång varje år träffar barn med nemalinmyopati ett multidisciplinärt team som följer upp musklerna och hur de fungerar.

I teamet ingår till exempel läkare, fysioterapeut, arbetsterapeut, dietist, logoped, ortoped och specialisttandläkare.

Uppföljningen sker på habiliteringen och/eller regionhabiliteringen. På den senare finns ett muskelteam med mångårig erfarenhet av muskelsjukdomar.

Behandling

Behandlingen syftar till att hålla musklerna långa och starka. Träning är en behandlingsmetod. Andningsregistrering är också en del av behandlingen, eftersom den blir en hjälp för att sätta in rätt form av andningsstöd.

Det finns för närvarande ingen *genterapi* för nemalinmyopati, men det händer mycket inom det här området när det gäller andra muskelsjukdomar. Väldigt förenklat handlar genterapi om att man avlägsnar de sjukdomsorsakande delarna av ett virus, men behåller de egenskaper hos viruset som gör att det kan ta sig in i kroppens celler. Med hjälp av viruset kan man sedan föra in den gen som en person med en genetisk sjukdom saknar (reparera genen).

– Jag tror att vi kommer se en stark utveckling inom det här området bara inom fem till tio år, säger Eva Michael.

Forskning som rör nemalinmyopati

Just nu planeras en naturalförloppsstudie som kommer vara ett samarbete mellan olika sjukhus i USA och Europa. Studien syftar till att kartlägga olika symtom hos personer med nemalinmyopati och hur dessa förändras genom åren. Detta för att få bättre kunskap om sjukdomen och symtomen, och för att förbereda framtida kliniska studier.

I en pågående studie i USA undersöks olika gener som är kopplade till nemalinmyopati i ett försök att hitta fler gener som orsakar sjukdomen. Det ger mer information om hur olika gener påverkar muskelfibrernas sammandragningsförmåga, muskelbildning och muskelfunktion. Insikterna kan i sin tur leda till utveckling av nya läkemedel.

Eva Michael är i startfasen av en studie som ska undersöka om *salbutamol* kan förbättra muskelstyrkan hos personer med nemalinmyopati. Salbutamol är ett ämne som har en anabol effekt: det ökar proteinsyntesen och proteinmetabolismen, minskar celledöd och nedbrytning av protein samt ökar celledelingen i kroppen.

– Ämnet stabiliserar också cellernas synapser, vilket leder till bättre överföring av elektriska signaler från nerverna till muskeln.

Salbutamol används idag vid vissa muskelsjukdomar, och förhoppningen är att det kan ha effekt även på personer med nemalinmyopati.

– De frågor jag kommer att försöka svara på i studien är om salbutamol kan öka muskelfunktionen och muskelstyrkan samt om det kan minska uttröttheten och förbättra vardagslivet.

Frågor till Eva Michael:

Vår dotter genomgick en EMG-undersökning när hon var liten, och då var resultatet normalt. Skulle det bli annorlunda om vi gjorde om den idag?

– Om man inte vet den bakomliggande orsaken till sjukdomen brukar vi göra om undersökningen lite senare. Om man har fastställt diagnos och orsak behöver man inte göra EMG-undersökningen igen, då kommer resultatet inte att tillföra något mer i diagnostiken.

Kan proteiner påverkas olika i olika delar av kroppen?

– Nej, påverkan är generell och drabbar hela kroppen. Funktionen i olika delar av kroppen kan dock påverkas olika beroende på hur viktigt det aktuella proteinet är för en muskelgrupp eller kroppsdel.

Finns det en mall för vad habiliteringen ska göra vid uppföljningarna?

– Nej, det finns ingen särskild mall. Det är viktigt att noggrant kontrollera muskelfunktionen och ledrörligheten samt hur barnet klarar av sin vardag. När ett barn kommer till regionhabiliteringen för uppföljning har vi redan pratat med habiliteringen på hemorten för att få ett hum om vilka problem som kan finnas. Vi kartlägger sedan muskelfunktion, muskelstyrka och ledrörlighet genom ett antal olika undersökningar. Beroende på resultat kan vi sedan rekommendera vilka åtgärder som behövs. Dessa rapporteras till habiliteringen på hemorten som ska hjälpa familjen med dessa åtgärder. Exempelvis kan en fysioterapeut prata med idrottsläraren om barnet blir väldigt stillasittande under idrottslektionerna, och man kan då hitta aktiviteter som är anpassade till barnets funktionsnivå.

Vad ska barnet träna, och hur mycket? Vi har haft svårt att träffa någon som kan att hjälpa oss med detta.

– Vi försöker att hålla oss till evidensbaserad träning, men sådan saknas i stor utsträckning för personer med nemalinmyopati. När vi pratar om träning för dem menar vi inte styrketräning på gym. Viktigast är att det är en aktivitet som barnet gillar. Prova er fram och analysera efteråt: Får barnet ont? Går det över efter en timmes vila? Om det inte går över var aktiviteten eller träningen kanske lite för tuff. En aktivitet vi rekommenderar är simning, då tränas alla

muskelgrupper i kroppen på ett skonsamt sätt. Det viktigaste är dock att hitta något som barnet tycker är roligt.

Hur vanligt är det med smärta hos de här barnen?

– Det beror på. Barn med strama muskler och många kontrakturer kan uppleva mer smärta än andra. Är man väldigt svag och sitter i en rullstol eller ligger ner mycket blir också skelettet skört, vilket kan leda till smärta. Alla får dock inte ont varje dag. En del får det bara när de övertränar eller om det händer något särskilt.

Vår dotter har perioder med smärta varje dag. Hur ska vi då lägga upp dagen med träning och rutiner?

– Ni måste börja med att se på vad som orsakar smärtan. Får hon ont i fötterna av att ha stått mycket? Kan det vara så att skolan är stor med många våningar? Kanske behöver hon få tillgång till en hiss? Analysera hela dagen för att förstå vad det är som orsakar smärta. Det är vanligt att det gör ont i benen för att musklerna är väldigt trötta. Då kan man se över barnets hjälpmedel, kanske hjälper en rullstol?

Vår dotter kan få ont på grund av något som hänt dagen innan eller för att hon rör sig för lite. Det är jättesvårt att veta vad man ska göra för att skapa balans.

– Det förstår jag, det är svårt att förstå och hitta balansen. Sömn kan också påverka hur barnet känner sig. Vi kan inte säga exakt hur man ska göra och träna, det måste anpassas utifrån varje individ. Mental smärta kan ibland också yttra sig som fysisk smärta.

Elsa har nemalinmyopati

Elsa är åtta år och har nemalinmyopati. Hon kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med sin mamma Hanna, pappa Henrik och lillebror Frank, som är tre år.

Redan kort efter att Elsa föddes upptäcktes det att något inte stod rätt till eftersom amningen inte fungerade. Familjen skickades trots det hem, men vid ett återbesök på BB dagen därpå reagerade en sjuksköterska på att Elsa andades väldigt snabbt och ringde efter läkaren.

– Han ville inte komma först, men jag minns sköterskans röst när hon stod på sig i telefonen. Då förstod jag allvaret, säger Elsas mamma Hanna.

Familjen blev inlagda direkt. En rad utredningar tog vid och familjen blev kvar utan att veta när de skulle få åka hem. Elsa genomgick en

hjärnröntgen och ett ultraljud på hjärtat, och föräldrarna fick frågor om familjens sjukdomshistoria.

– En överläkare sa till oss att Elsa troligtvis hade reflux. Personalen lade jättemycket energi på att få Elsa att börja amma, men i efterhand har vi förstått att hon helt enkelt inte kunde svälja. Det kändes som att sjuksköterskorna förstod att det var något allvarligt fel, men när vi till slut skrevs ut hade Elsa ännu ingen diagnos, säger Hanna.

Elsa fick nu hemsjukvård, vilket innebar att sjukvårdspersonal kom och vägde och mätte henne regelbundet. Föräldrarna lade nästan all sin vakna tid på att försöka få i henne mat genom att ge ersättning med flaska någon millimeter i taget, men i efterhand har de förstått att hon hade svåra problem med andningen.

– Vi kan knappt förstå hur hon kunde överleva. Hon vägde mindre och mindre och kräktes 30–40 gånger om dagen, säger Henrik. Familjen hade blivit uppmanad att inte söka efter svar på internet, men det var förstås det enda de gjorde.

Genetik vid nemalinmyopati

– Idag finns teknik som möjliggör analys av alla gener på en gång. Det ökar möjligheterna att hitta de gener som kan vara påverkade vid kongenitala muskeldystrofier, och på så sätt fastställa vilken variant av sjukdomen en person har. Rätt diagnos underlättar den fortsatta vården.

Det säger Christopher Lindberg som är docent och överläkare på Neuromuskulärt centrum och klinisk genetik vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Varje människa har fått hälften av sin arvs massa från mamma och hälften från pappa. Arvsanlagen, generna, finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av DNA-spiraler som bildar 46 kromosomer (23 kromosompar). Generna är drygt 20 000 till antalet och finns alltså i två kopior.

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

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

Ungefär en procent av nukleotidsekvenserna i vårt DNA kodar för proteiner. De delarna kallas *exon*. De delar av vårt DNA som inte kodar för proteiner kallas *intron*.

Nya analysverktyg underlättar diagnostisering

Sekvensanalys är en metod som används för att analysera alla nukleotider i en gen. Om det finns en känd mutation inom en familj kan man göra en riktad analys.

– Det går idag också att göra en screening, det vill säga söka mer brett efter förändringar som kan orsaka sjukdom någonstans i en hel gen. Det här är något som utvecklats explosionsartat de senaste åren, säger Christopher Lindberg.

Hur ärvs nemalinmyopati?

Olika former av sjukdomen ärvs enligt olika nedärvningsmönster.

Vid *autosomal dominant* nedärvning räcker det att en person har mutationen i den ena av sina två genkopior för att sjukdomen ska uppstå. Det innebär att om den ena föräldern har sjukdomen, i detta fall en normal gen och en muterad gen, är risken för att barnen ärver sjukdomen 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och riskerar inte heller att föra den vidare.

Vid *autosomal recessiv* nedärvning är båda föräldrarna friska bärare av en muterad gen, ett förändrat arvsanlag. Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procent risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning, en från varje förälder. Barnet får då sjukdomen.

I 50 procent av fallen får barnen den muterade genen i enkel uppsättning, från en av föräldrarna, och blir liksom föräldern friska bärare av den muterade genen. I 25 procent av fallen får barnen inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Om en person med en autosomalt recessiv sjukdom, som alltså har två muterade gener, får barn med en person som inte är bärare av den muterade genen, ärver samtliga barn den muterade genen, men får inte sjukdomen.

Om en person med en autosomalt recessiv sjukdom får barn med en frisk bärare av den muterade genen i enkel uppsättning är det 50 procent sannolikhet att barnet får sjukdomen. I 50 procent av fallen blir barnet frisk bärare av den muterade genen.

Ibland orsakas nemalinmyopati av en *de novo-mutation*, en *nymutation*. De förändrade arvsanlagen uppträder då för första gången hos personen med sjukdomen, och är inte nedärvda. Föräldrarna till ett barn med nymutation har därför i princip ingen ökad risk att få ett nytt barn med sjukdomen. Den uppkomna

förändringen hos barnet blir dock ärftlig, och kan föras vidare till nästa generation genom ett autosomalt dominant mönster.

Genanalys

När man på kliniska grunder kommit fram till en diagnos kan man utreda vidare för att få fram exakt typ av sjukdomen. En bred genetisk utredning med analys av många gener samtidigt kan vara det snabbaste och billigaste sättet att komma fram till en exakt diagnos. Då analyseras alla gener i individens arvs massa och man kan då ofta finna det exakta genetiska felet, mutationen. Denna metod kallas *helxomsekvensering*. Om däremot det finns en känd mutation i familjen görs en riktad analys som syftar till att fastställa om en individ har just den i familjen identifierade sjukdomsorsakande mutationen. Detta görs genom s.k. *sekvensanalys*.

Varför görs en utredning?

Det kan finnas flera skäl att ta reda på exakt vilken gen som är orsak till sjukdomen. Ett skäl är att det ökar kunskapen om hur sjukdomen yttrar sig och hur prognosen kan se ut.

– Ofta har det förekommit stor frustration innan ett barn får en diagnos som förklarar symtomen. En del av alla frågor familjen har kan få svar i och med att diagnosen ställs, säger Christopher Lindberg.

När man känner till prognosen blir det också lättare att utforma ett relevant uppföljningsprogram, och många upplever det som positivt att tillhöra en patientgrupp där man kan få råd och stöd av andra i samma situation.

Att känna till den genetiska bakgrunden till sjukdomen blir också viktigt för att familjen ska kunna få *genetisk vägledning*.

– Genetisk vägledning handlar bland annat om att fastställa vem eller vilka i släkten som kan vara anlagsbärare av den sjukdomsbärande genen. Dessa personer kan sedan få information om hur stor sannolikheten är för att de ska få ett barn med sjukdomen. De kan också få reda på hur man kan bli förälder till barn som inte får sjukdomen. Detta kan göras med fosterdiagnostik eller *preimplantatorisk genetisk testning*, PGT.

Fosterdiagnostik innebär att ett blivande föräldrapar kan få reda på om fostret bär på den förändrade genen eller inte. Detta sker genom ett moderkaksprov i vecka 10 eller 11, eller ett fostervattenprov i vecka 12–16, och förutsätter att den genetiska förändringen är känd (alltså att man vet exakt vilken mutation som orsakar sjukdomen i familjen samt var den sitter).

Preimplantatorisk genetisk testning, PGT, kräver också att den genetiska förändringen är känd. Metoden innebär att man gör en IVF,

provörösbefruktning, och sedan analyserar embryonas DNA. Därefter återinförs ett icke anlagsbärande embryo till kvinnans livmoder.

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

Metoden genomförs idag på två sjukhus i Sverige: vid Karolinska i Stockholm och Sahlgrenska i Göteborg. Det är ingen lättvindig metod eftersom endast omkring en femtedel av insättningarna leder till ett barn.

– Kvinnan måste vara under 40 år eftersom fertiliteten därefter minskar. Varje par får tre försök med hormonstimulering.

Frågor till Christopher Lindberg:

Det går ju att ta reda på om ett foster bär på samma sjukdom som ett äldre syskon, men kan man också få reda på om hen är anlagsbärare?

– Det går att ta reda på det, men detta är inget man som patient får svar på. Det beror på ett principbeslut som innebär att man bara tittar på det som får direkta konsekvenser för barnet. Om hen själv i ett senare skede i livet vill undersöka om hen är bärare av ett sjukdomsframkallande anlag är det upp till den personen att undersöka detta på eget initiativ.

Elsa får fler och fler andningsstopp

Väl hemma från sjukhuset fick Elsa allt svårare att andas. Genom en nässond fick hon mat som skulle tjockna i magen för att hon inte skulle kräkas upp så mycket, men i stället försvårade den andningen. Vid ett tillfälle drabbades hon av ett allvarligt andningsstopp. Hon slet dessutom ut sonden många gånger varje dag.

Den nya vardagen var tuff. Hanna var föräldraledig och Henrik var hemma åtta månader för vård av allvarligt sjukt barn.

– Allt kretsade kring Elsa som fick mat via sonden. Det gick inte ens att tänka på att kunna gå tillbaka till jobbet eller när det skulle kunna ske. Det var hemskt att inte veta vad som var fel, säger Hanna.

När hennes syster kom på besök från en annan stad tittade hon på Elsa och sa direkt att hon tyckte att de behövde åka in till sjukhuset. Väl där uppmättes syresättningen till 67 procent.

– Normalt innebär det att barnet är blått i ansiktet, men Elsa var inte det. Hon fick syrgas och vi var förtvivlade, samtidigt som vi hörde

läkaren prata om helgplanerna med sina kollegor. Det var olika världar som krockade och en väldigt jobbig tid för oss, säger Hanna. Elsa blev inlagd på en infektionsmottagning med dubbelsidig lunginflammation, och familjen blev kvar i två månader. De visste fortfarande inte vad som var fel med Elsa.

Förändringar i musklerna vid nemalinmyopati

– En biopsi av muskeln, alltså ett vävnadsprov, är en viktig del av undersökningen för att säkerställa om en person har nemalinmyopati. Förändringarna på muskelfibrerna syns tydligt när proverna analyseras i mikroskop.

Det säger Anders Oldfors, professor på avdelningen för patologi vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Styrningen av våra musklers arbete börjar i hjärnbarken. Där skickar nervceller en signal till ryggmärgen om att utföra en rörelse. Från det nedre motorneuronet skickas uppdraget vidare, via utskott som har kontakt med muskeln.

– Hela detta system kan drabbas av muskelsvaghet. Vid nemalinmyopati och andra muskelsjukdomar finns orsaken i själva muskelfibrerna, säger Anders Oldfors.

En muskel är uppbyggd av buntar med muskelfibrer, som är celler med tusentals cellkärnor. I andra celler i kroppen innehåller en cell endast en cellkärna.

– Muskelfibrer är stora celler, de kan vara tio centimeter långa. Trådarna är tunna, bara fem hundradels *millimeter* tjocka.

Flera typer av muskelsjukdomar

Det flera typer av ärftliga muskelsjukdomar. En är muskeldystrofier, där membranet som omger varje cell är skört och brister. Då dör muskelfibrerna och försvinner efterhand.

Andra sjukdomar påverkar ämnesomsättningen i fibrerna och ger upphov till metabola sjukdomar, vilka påverkar energibildningen i cellerna. En tredje grupp drabbar den elektriska aktiviteten, signalerna från nerverna, som ska få musklerna att dra ihop sig.

– En fjärde grupp beror på fel i strukturen hos de tunna trådarna i muskelfibrerna, som kallas filament. Det är dessa trådar som gör att muskeln kan kontrahera, dra sig samman. Nemalinmyopati är ett exempel på en sådan sjukdom, säger Anders Oldfors.

Buntar av filament bildar ett regelbundet mönster som kallas sarkomerer. I sarkomererna finns tunna och tjocka filament som överlappar varandra. Vid en muskelsammandragning startar ett komplicerat samarbete mellan filamenten och de proteiner som styr rörelsen. Flera av de proteiner som har betydelse för den sammandragande rörelsen är påverkade vid nemalinmyopati.

Muskelbiopsi – ett viktigt verktyg vid diagnostisering

För att ställa diagnos på muskelsjukdomar tas en bit vävnad med ett öppet snitt eller med hjälp av en nål. Provet, stort som en gul ärtä, fryses snabbt i flytande kväve.

– Tack vare den snabba nedfrysningen bevaras provets struktur och alla proteiners enzymaktivitet behålls. Det gör att vi kan undersöka muskelprovet på många olika sätt, säger Anders Oldfors.

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

– Många muskelsjukdomar gör att muskelfibrernas struktur ser speciell ut, och därför kan biopsi vara en bra ledtråd för att kunna ställa rätt diagnos, i kombination med genetisk analys. I en muskel hos en person med nemalinmyopati syns förändringarna som svarta ansamlingar i den annars regelbundna strukturen, säger Anders Oldfors.

Ansamlingarna av nemalinkroppar gör att muskeln inte kan dra ihop sig som den ska, utan blir svag.

Sjukdomen kan ha flera genetiska orsaker

Idag känner man till tolv olika gener som är associerade med nemalinmyopati. De vanligaste är generna som kodar för proteinerna actin och nebulin.

Många med nemalinmyopati saknar genetisk diagnos. Med ny teknik analyseras alla gener på en gång, i stället för att man letar efter påverkan i de gener som man vet är inblandade vid nemalinmyopati.

Frågor till Anders Oldfors

Kan man missa nemalinkroppar om man tar ett väldigt litet prov vid biopsin?

– Nej, även vid en liten biopsi får man med sig många muskelfibrer. Har barnet nemalinmyopati missas detta inte vid en biopsi. Däremot leder mutationer i exempelvis aktin- eller nebulingenerna inte alltid till nemalinmyopati.

När vår dotter fick sin diagnos fick vi höra att det inte går att veta vilken form av sjukdomen en person har, att symtombilden är lite ”flytande”. Stämmer det?

– De indelningar som finns är grova. Det går inte alltid att säga exakt vilken grupp en person tillhör.

Elsa får sin diagnos

När Elsa var ett halvår fick hon sin diagnos: nemalinmyopati. I samma veva opererade man in en gastrostomi så att hon kunde få mat direkt in i magen via en sond.

– Vi fick olika bud om hur allvarlig grad av sjukdomen Elsa hade. Man sade till oss att hon befann sig i en gråzon, severe eller inte severe, och hela första året trodde jag att hon skulle dö. När hon var ett och ett halvt år ställde jag frågan till en av Elsas läkare, som då erkände att hon glömt meddela oss att de inte längre trodde att Elsa löpte risk att dö i förtid av sjukdomen, berättar Hanna.

När Elsa var ett år började hon i en förskola som var knuten till habiliteringen. Hon kräktes mycket och drabbades av många infektioner.

– Vi fick känslan av att det var många barn i kö och att det var viktigt att passa på när vi fick en plats, men vi önskar i efterhand att någon hade sagt att det var viktigare att hon mådde bra och att vi inte behövde stressa med förskolan, säger Henrik.

På habiliteringen fick familjen också kontakt med en neurolog, som de fortfarande träffar regelbundet. En gång om året följs Elsa upp, teamet justerar medicinering och kollar reflexer.

– I början trodde ingen att hon skulle lära sig att gå, men det gjorde hon vid två års ålder!

Hon började gåträna i habiliteringens varmvattenbassäng och en dag tog hon steg på egen hand när vi stod i en butik och skulle köpa skor. Det var helt otroligt, vilken glädje, säger Henrik.

Elsa går, men inte alltid så stadigt, och föräldrarna är alltid på sin vakt.

– Vi kan aldrig riktigt slappna av, för hon tar inte emot sig när hon ramlar. Därför åker hon oftast i sin permobil vid längre förflyttningar. Hon kan till exempel ta den till leksaksaffären, sen parkerar hon den precis vid ingången och går runt i butiken hur länge som helst, säger Hanna och ler.

Elsa har många intressen, som musik, dans och nu på senare tid: historia. Hon är särskilt intresserad av förintelsen och tycker om att

titta på Lilla aktuellt. Hon ogillar Donald Trump, men älskar kläder och att hitta ett eget uttryck.

– När man inte är som alla andra fysiskt får man försöka hitta saker som kan visa vem man är. Jag tror att det är därför hon är så noggrann med vad hon har på sig och vad hon uttrycker genom sin klädsel, säger Hanna.

Elsa får ofta höra att hon har fina kläder, fyller Henrik i.

– Hon älskar loppisar och har en egen stil. I det är hon väldigt bestämd. Hon är beroende av oss i så mycket annat, så det blir ett sätt för henne att visa och ta vara på sin självständighet.

Att leva med nemalinmyopati

Anna Hallgren är 50 år och har nemalinmyopati, precis som sin mamma och dotter.

– Vi är tre generationer kvinnor som har samma sjukdom, men vi är samtidigt helt olika varandra, berättar hon.

När Annas mamma Ingalill föddes 1940 visste man inte vad nemalinmyopati var. Sjukdomen beskrevs första gången först 17 år senare. Ingalill kände sig osäker på om hon skulle kunna bli förälder, men tillsammans med Annas pappa fick hon två barn.

– Först kom min bror som är frisk, lång och stark och sedan kom jag – rena motsatsen! Det brukar jag skoja om, säger Anna och skrattar.

När Anna var nyfödd var hon slapp i muskulaturen och hade svårt att äta. Med tiden blev hon bättre och hon lärde sig att gå. Nemalinmyopatin har aldrig fått hindra henne från att leva det liv hon vill, säger hon.

– Jag har gått emot de flesta rekommendationer jag fått. Jag är fostrad att göra det jag kan, utifrån egen förmåga, och det har jag verkligen gjort också.

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

– Vi åkte buss från ställe till ställe och levde som alla andra ungdomar på resa. På den tiden fick man klättra på Ayers rock och det gjorde jag, eller klättrade och klättrade – jag kröp på Ayers rock. Det är det inte alla som har gjort! Jag har också rullat fram i rullstol på kinesiska muren, på en av de platta nivåerna där det inte finns några trappor. Så jag har upplevt mycket, men också ramlat, skadat mig, gråtit och kämpat. Jag har gått igenom både helvete och lycka.

Anna har genomfört det mesta av allt hon bestämt sig för, men också hittat en strategi:

– Jag har gjort allt som jag bestämt mig för att göra, men jag har också jobbat på att hitta en nöjdhetsnivå i livet. Det tror jag är viktigt att göra för att vara lycklig och tillfreds, säger hon.

Dottern Wilma har också nemalinmyopati. Anna försöker lära henne det hon själv lärt sig: att acceptera hur livet är och att det är ett bra liv, trots sjukdomen.

– Jag tror att det är viktigt att också ställa krav, på rätt nivå. Om jag bara sopar banan för min dotter, vad gör jag henne för tjänst då? Hon är Wilma i första hand, inte sin sjukdom. Ibland förstår folk inte riktigt hur påverkade vi är av vår sjukdom eftersom vi alltid framstår som glada och framåt. Det kan vara lite klurigt.

Anna har både goda och mindre bra erfarenheter av sin skolgång. Idag, när dottern går i skolan, önskar sig Anna pedagoger som inte bara kan sitt ämne, utan som också vill se varje barn och hans eller hennes behov.

– För mig är det viktigt att de är villiga att samarbeta med oss föräldrar. Som Wilmas mamma vill jag bli inbjuden till möten och vara involverad i lösningar som kan hjälpa Wilma i skolan, säger hon.

Det finns en rad saker som kan vara till hjälp, som att få ta med sig kompisarna när man behöver använda hissen.

– Barnen som skadat sig på skidsemestern får åka hiss på skolan, men inte ta med kompisarna. Detta för att de inte ska missbruka hissen. Sådana regler ska bara gälla någon som har en tillfällig skada, inte en livslång sjukdom. Jag kräver att min dotter ska få ha med sig kompisarna i hissen, för det sociala kittet är så otroligt viktigt.

Att hamna utanför var något Anna själv upplevde under sin skoltid.

– Jag kunde inte cykla till skolan, för då fanns ingen energi kvar till skolarbetet. Därför kunde jag inte vara med när de andra cyklade hem tillsammans, och det var då de snackade om vem som var kär i vem eller vem som varit dum – det där mellansnacket som är så oerhört viktigt för ens sociala liv. Jag tror att det som gjorde mig mest ont när jag var liten var just det, att vara utanför den sociala gemenskapen.

Anna har alltid pratat med Wilma om hennes diagnos, och att hennes liv kommer att se ut såhär. När Wilma började förskoleklass var hon väldigt stolt över sin permobil, och alla kompisar ville åka med henne på den.

– På en rast kom barnen på att de kunde leka tandläkare och använda den som tandläkarstol. Pedagogerna ringde och frågade om andra barn fick använda den, och det var självklart för mig att säga ja.

Wilma har haft olika fritidsintressen, bland annat har hon spelat fotboll.

– Vi har tagit in Wilma i alla så kallade "friska" sammanhang, och sen anpassat situationen utifrån henne. Som sjuåring spelade hon matcher och klarade kanske två minuter åt gången. Det handlade inte om att vara bäst, utan om att vara delaktig.

Andningsproblematik vid nemalinmyopati

– En person med nemalinmyopati har friska lungor, men svaga muskler, vilket kan göra att hen drabbas av andningssvårigheter. Infektioner och lunginflammationer kan leda till allvarlig sjukdom. Därför är det viktigt att redan tidigt hålla koll på andningsfunktionen. Det säger Agneta Markström som är överläkare på Sömn- och andningscentrum vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Hur fungerar vår andning?

Regleringen av andningen sker i hjärnstammen, som är en förlängning av ryggmärgen. När vi andas använder vi våra *interkostalmuskler*, som sitter mellan revbenen i två lager. De lyfter bröstkorgen. Diafragman är den stora andningsmuskeln, som gör ett stort jobb när vi andas.

– Det är viktigt att veta vilka muskler som drabbas vid en muskelsjukdom, eftersom det avgör vilka funktioner i kroppen som påverkas, säger Agneta Markström.

Andningsbesvär kan ha många olika anatomiska eller fysiologiska orsaker, exempelvis:

- Påverkad central andningsdrive
- Svag inandningsmuskulatur
- Svaga interkostalmuskler
- Svag diafragma
- Lungpåverkan
- Skolios
- Sömnapné
- Alveolär andningssvikt

Vad behöver sjukvården veta?

För att kunna avgöra hur man bäst hjälper ett barn behöver sjukvården ställa ett antal frågor:

- Hur muskelsvagt är barnet?
- Orkar barnet äta?
- Finns tecken på felsväljning?
- Orkar barnet hosta?
- Har barnet mycket slem?
- Har barnet skolios?
- Har barnet upprepade infektioner?
- Hur sover barnet på natten?

– Dålig nattsömn, nedsatt hostkraft och upprepade infektioner är tre symtom som bör göra att varningsklockorna ringer. I de fallen vill vi gärna göra en nattlig andningsregistrering (NAR) för att kunna se hur andningsstörningen ser ut och utifrån NAR sätta in rätt andningsstöd till barnet, säger Agneta Markström.

Viktigt att förebygga lungkomplikationer

För att förebygga lungkomplikationer är det bra att förhindra infektioner och i mesta möjliga mån minska slemmet i luftvägarna. Det kan bland annat göras genom slemmobiliserande övningar och inhalationer av koksalt, hypertont koksalt och/eller tidig antibiotikaproylax.

– Det kan hjälpa till att hålla infektioner borta. En fuktad slemhinna är mycket mer motståndskraftig än en torr.

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

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

Symtom under sömnen

Barn som har en diagnos där andningssvårigheter brukar ingå behöver följas upp inom sjukvården.

– Idag vet vi ganska väl vilka diagnoser som innebär att vi måste vara på tårna redan från början, och till dem hör nemalinmyopati. Alla barn som har nemalinmyopati ska göra en andningsregistrering.

Det görs genom att man mäter barnets syremättnad och koldioxid vid sömn. Under REM-sömnen minskar diafragmarörligheten och därför syns andningsstörningar bäst under REM-sömnen.

– Om man har stora andningsproblem ser vi det nästan direkt när barnet har somnat. Ibland kan man se att syremättnaden faller då, och att barnet har ett förhöjt koldioxidvärde.

Andningsstörningar kan komma smygande, och visa sig genom att barnet får huvudvärk eller upplever trötthet. Det är lätt att missta det för annan trötthet som hör ihop med sjukdomen, men det är viktigt att veta vad som är vad.

– Det som lätt kan hända vid nemalinmyopati är att barnen drabbas av en lunginflammation och bli jättesjuka. De kan då behöva läggas in för intensivvård och intuberas. Detta vill vi förstås i möjligaste mån undvika.

Andningsstödjande behandling

Det finns flera olika typer av andningsmasker för andningsstöd, så kallad *icke-invasiv ventilation*. Med CPAP andas barnet mot ett motstånd, och med BPAP får hen hjälp med inandningen. Målet är att kunna behandla på natten och slippa andningsstöd dagtid.

Det finns både näsmasker och masker som täcker hela ansiktet.

– Näsmask är ofta mest bekvämt för patienten. För lungan är dock helmasken bättre. Många barn tycker om den när de väl vant sig, säger Agneta Markström.

En befuktare kan hjälpa till att öka luftens fuktighet.

En del barn har en *trakealkanyl*, en ventil i halsen, som ger en bra och säker andning eftersom luften hamnar där den ska vara.

Elsas andningsbesvär – den största utmaningen i vardagen

Det som tagit och tar mest kraft för Elsa och hennes familj är andningssvårigheterna.

– Det har tagit oss åtta år att hitta rätt rutiner. Idag går vi hos ett andningsteam som är helt fantastiskt. Vi ringer och skickar sms till dem om precis allting, till exempel när hon har mer slem än vanligt i luftvägarna och vi höjt medicineringen tillfälligt. Det är ett jättestöd för oss att få bekräftat av dem att vi gör rätt och att de vet läget, säger Hanna.

I många år kämpade Elsas föräldrar med känslan av att andningen hängde på dem – att det skulle bli lättare för Elsa bara de ansträngde sig mer eller tränade mer.

– Hon fick ofta infektioner, och vi fick intrycket av att det följde med sjukdomen. Nu på senare tid har vi fått höra att man till varje pris ska undvika infektioner som kan leda till lunginflammation. Då funderar man givetvis på om vi borde varit ännu mer försiktiga, säger Henrik.

När Elsa var tre år blev hon inlagd på sjukhus med lunginflammation och en delvis kollapsad lunga. Efter det fick hon andningsstöd, BIPAP. Det hjälper henne att ta fulla andetag på natten, och en befuktare hjälper till att öka luftens fuktighet.

Det var svårt för Elsa att vänja sig vid ansiktsmasken i början, men idag fungerar det bra. Eftersom hon kan kräkas i den kan hon inte lämnas ensam. I flera månader turades Hanna och Henrik om att vara vakna och övervaka sin dotter halva natten var, men idag har de avlösning hemma.

– När hon mår bra klarar hon att få av sig masken på egen hand, men om det händer något på natten, som att hon kräks, tar det tid för henne att förstå vad som händer. I det läget kan vi inte lita på att hon skulle klara av att ta av sig masken, säger Henrik.

Elsa har också en hostmaskin som hjälper henne att mobilisera och få upp slem som samlas i luftvägarna. Den använder hon flera gånger varje dag – oftare när hon har en infektion. Det gör att hon kan sova bättre på nätterna.

– Hon kan själv säga till att hon vill göra andningsgymnastik och hosta, hon känner att det hjälper henne, säger Hanna.

Ibland blir det andningsgymnastik sju gånger på en dag. Programmet tar ungefär 30 minuter vid varje tillfälle.

– Det går lite snabbare när hon är helt frisk, men det är hon nästan aldrig, säger Henrik.

Arbetsterapi och fysioterapi vid nemalinmyopati

– Alla människor mår bra av fysisk aktivitet, och det gäller förstås även de som har svaga muskler. Med rätt träningsform och hjälpmedel som stöd kan personer med nemalinmyopati leva aktiva och stimulerande liv.

Det säger Johanna Weichbrodt, specialistarbetsterapeut och Björn Klanac, fysioterapeut, som båda arbetar vid Regionhabiliteringen i Göteborg.

På 1990-talet bildades ett team för barn med neuromuskulära sjukdomar på Regionhabiliteringen som tillhör Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg. Syftet var att samla erfarenhet av sällsynta diagnoser för att kunna stötta de lokala habiliteringarna runt om i landet.

– Idag följer vi regelbundet upp 330 barn med olika neuromuskulära diagnoser, bland annat nemalinmyopati. De kommer för uppföljning en eller två gånger per år, vissa kommer vartannat år, säger Johanna Weichbrodt.

I teamet ingår flera professioner som är specialiserade på neuromuskulära sjukdomar, såsom barnneurolog, fysioterapeut, arbetsterapeut, dietist och habiliteringsassistent.

Vad kännetecknar nemalinmyopati?

Symtombilden hos barn med nemalinmyopati varierar mycket. Det finns flera former av sjukdomen, men symtombilden varierar också inom varje grupp. Vanliga symtom är låg muskelspänning samt muskelsvaghet, vilket leder till en försenad motorisk utveckling. En del barn har medfödda ledfelställningar, men sådana kan också uppstå senare. Många har ryggsproblem och svårigheter med andningen.

– Ju svagare barnet är, desto viktigare är det att ge barnet bra förutsättningar för aktivitet. Där har vårdpersonalen en viktig roll för att skapa de bästa förutsättningarna, säger Björn Klanac.

Muskelsvagheten är ofta mest påtaglig i ansikts-, nack- och andningsmuskler. Muskulaturen närmast bålen (proximala muskler) är oftast mer påverkad än den distala muskulaturen.

– Hur väl muskelstyrkan kan utvecklas hos ett barn beror bland annat på vilken form av sjukdomen barnet har. Vi vet att muskelstyrkan kan förbättras under de första levnadsåren, men att den därefter oftast blir mer stationär. Hos vissa personer försämras muskelstyrkan och motoriken med tiden, men i de fallen sker försämringen i långsam takt.

Träning vid muskelsvaghet

Träning är viktigt för alla, även för den som har svaga muskler. Fysisk aktivitet ger bättre muskelstyrka och kondition. För ett litet barn handlar "träning" mycket om att skapa förutsättningar i lekmiljön. Det kan innebära att ha ett bord där barnet kan stå upp och leka. Målet är att stimulera barnet till att leka och röra sig. I skolåldern kommer skolidrotten, som ska anpassas så att alla barn kan delta. Den ska vara inkluderande utan att vara utpekande.

– Det kan till exempel innebära att man har tre hinderbanor med olika svårighetsgrad, där alla barn själva får välja vilken de vill köra. I racketsport kan man använda en ballong i stället för en boll eller fjäderboll, säger Björn Klanac.

En fysioterapeut från habiliteringen eller en person från SPSM, Specialpedagogiska skolmyndigheten, kan komma till skolan och berätta för idrottslärare och annan personal hur de kan tänka för att

ett barn med exempelvis nemalinmyopati ska kunna delta på ett bra sätt. Grundtanken är att anpassa aktiviteten utifrån vad som fungerar för barnet. Motivation är jätteviktigt – en träningsform som barnet inte tycker är rolig blir aldrig långvarig.

– Eftersom sjukdomsgraden i hö grad varierar kan det vara svårt för vissa av barnen att vara fysiskt aktiva, och då kan det räcka att de får vara så delaktiga som möjligt i de dagliga aktiviteterna, utifrån sina egna förutsättningar.

För starkare personer med nemalinmyopati bör styrketräning och konditionsträning ske på en lågintensiv till måttlig nivå. Det innebär bland annat att man kör fler repetitioner med lägre vikt, och inte ska sträva efter att köra slut på en muskel. Det kan kännas svårt att veta vad som är rätt nivå av träning, men Björn Klanac rekommenderar att prova sig fram.

– Våga testa, det är viktigt att hitta rätt former för fysisk aktivitet, och det är inte farligt att råka träna för mycket en eller några gånger. Om barnet får väldigt ont efteråt är det kanske för tufft, men utan att testa vet ni ju inte, säger han.

Simning och bassängträning är jättebra alternativ för många eftersom det är skonsamt för kroppen att röra sig i vatten, samtidigt som man tränar kroppens alla muskler.

Respirationsproblem

Många barn med nemalinmyopati har en dålig hoststöt, bland annat för att diafragman, den viktigaste andningsmuskeln, är försvagad. Det gör att det kan vara svårt att få upp slem. Många barn är hjälpta av bollövningar, andningsmask, hostmaskin och manuell hosthjälp. En del barn behöver hjälp av respirator dygnet runt för att syresätta sig ordentligt.

Ledfelställningar

En internationell studie som gjorts av 143 barn med nemalinmyopati visar att många barn med de svårare formerna av sjukdomen har en försenad gångdebut. Några av barnen i den studien föddes också med felställningar som höftledsluxation eller fixerad klumpfot.

– Ledfelställningarna kan vara en konsekvens av sjukdomen eller utvecklas på grund av muskelsvaghet, inaktivitet eller kompensatoriska rörelsemönster, säger Björn Klanac.

För att förebygga kontrakturer och ledfelställningar, och för att kompensera för överrörlighet, används bland annat ortoser och stretchövningar. Ståträning är jätteviktigt för den som inte går eller står självständigt. Det stretchar höfter, knän och fotleder, belastar skelettet och minskar risken för skoliosutveckling. Ståträningen kan också påverka lungfunktionen positivt och öka barnets rörelseförmåga.

– Vissa barn är överrörliga i handlederna och då kan det fungera med handledsskydd vid vissa aktiviteter, som datorarbete. Vid strama leder, kontrakturer, är det viktigt att stretcha dagligen samt att använda ortoser nattetid, säger Johanna Weichbrodt.

Hjälpmedel skapar möjligheter för delaktighet

Eftersom patienter med nemalinmyopati har svaga muskler är det inte ovanligt att de utvecklar skolios (sned rygg), särskilt om de använder rullstol. Knappt en fjärdedel av barnen i den internationella studien utvecklade skolios. För att förebygga skolios är det viktigt att se över hur barnet sitter och ligger och behandla med sittstöd, korsett och ibland kirurgi. På regionhabiliteringen gör man en sittanalys innan rekommendation om behandling ges.

– Barnet ska sitta symmetriskt. Även en liten asymmetri kan få stora konsekvenser. Tänk också på att variera liggställningen på natten, säger Johanna Weichbrodt.

En korsett kan fördröja, men inte förhindra, utvecklingen av skolios.

– Hårda sittstödskorsetter har alltid bättre effekt än mjuka, och när barnet väl vant sig vid korsetten brukar de känna att de har stor nytta av den. De märker att de blir friare och kan röra armarna lättare.

Vid kraftig skolios behövs en skoliosoperation. Om barnet inte har vuxit färdigt använder man oftast så kallade *growing rods*, stag som man förlänger när barnet växer. När barnet vuxit klart görs en slutoperation.

För att främja barnens och ungdomarnas självständighet finns en rad hjälpmedel och strategier att använda. Det kan handla om allt från att välja kläder som är lätta att ta av och på till lätta bestick, rullstolar eller bostadsanpassning, säger Johanna Weichbrodt.

– Det finns också många bra digitala hjälpmedel. Här kan dataresurscentret DART i Västra Götalandsregionen vara till god hjälp. Motsvarande verksamhet finns också i andra regioner.

Barn med nemalinmyopati kan drabbas av fatigue, trötthet, på grund av muskelsjukdomen. Små barn kan behöva hjälp att prioritera sina aktiviteter så att de har kraft kvar till det som är viktigast. "Kan själv"-känslan är stark hos barn och den ska givetvis uppmuntras även hos barn som har en muskelsjukdom. De kan mycket själva, även om de inte kan på exakt samma sätt som alla andra.

– Att "kunna själv" kan också vara att instruera en assistent till att utföra saker. Många barn behöver leva med assistans under hela sitt liv, och ju tidigare de lär sig att aktivt kunna instruera assistenterna och driva aktiviteten, desto mer självständiga blir de, säger Johanna Weichbrodt.

Frågor till Johanna Weichbrodt och Björn Klanac:

Vi upplever att vår dotter får mycket hosta när vi tränat i bassäng. Därför har vi dragit oss lite för att simma med henne. Är detta vanligt?

– Jag har hört detsamma hos exempelvis kolpatienter, men jag har inte hört det i någon stor utsträckning hos barn med nemalinmyopati. Det skulle kunna vara så att slemmet frigörs lite av den fuktiga varma luften. Slemmet behöver ju komma upp, så prova gärna om en hostmaskin kan hjälpa henne efter simningen, säger Johanna Weichbrodt.

Räcker en timmes ståträning per dag?

– Rekommendationen är en till två timmar per dag, men det är inte alltid praktiskt möjligt. Får ni till en timme per dag är det bra! Om det går att få barnet att stå längre är det dock att föredra. Se till exempel till att ha bra stämöjligheter i skolan, säger Björn Klanac.

– En del barn står många timmar varje dag. Så länge barnet orkar stå finns det inga begränsningar för antalet timmar per dag. Barnet kan stå medan hen har lektion, äter, leker eller tittar på tv, säger Johanna Weichbrodt.

Hur ofta ska vi undersöka ryggen, för att upptäcka eventuell skolios?

– Jag skulle säga två gånger om året i tillväxtperioder, eftersom utvecklingen kan ske ganska snabbt, säger Johanna Weichbrodt.

Elsa går i andra klass

Idag går Elsa i tvåan i en "vanlig" klass, i en skola nära hemmet. Där har hon en resursperson.

– Vi funderade mycket över skolvalet. I förskolan fanns många barn både med och utan funktionsnedsättningar, och personalen hade stor förståelse för Elsas situation. Idag går hon i en skola med 500 elever. Det skapar förstås nya utmaningar, säger Henrik.

Inför skolstarten hade föräldrarna ett möte med rektor, specialpedagog, logoped och idrottslärare. Då var personer från habiliteringen också med. Elsa trivs bra i skolan på många sätt, hon gillar ramar och rutiner bäst, inte fri lek. I den fria leken hamnar hon lätt utanför.

– Skolan försöker hjälpa till och Elsas klass kommer att få behålla klassrummet närmast hissen ända till sexan. Personalen har redan

börjat fundera på hur de ska göra i femman när barnen får hemkunskap, och det är jättebra att de är proaktiva. Vi känner dock att de ger upp lite för lätt. Ibland när de föreslår saker säger Elsa nej, och då gör de inte mer, säger Hanna.

Elsa väljer ofta att vara själv i skolan, för att skipa bli "ratad" av klasskompisarna. Det gör att hon inte vill gå till fritids, eftersom alla barn måste gå ut och leka där. Elsa gillar mest att vara inomhus. Ibland blir hon ledsen på skolan och när hon gråter tar hon ut all energi. Då får föräldrarna komma dit och hämta henne.

– Vi har gett skolan en bok om hur man kan leka så att alla kan vara med. Jag har också skrivit ut kompendier med förslag på olika lekar som kan vara roliga och fungera för alla. Men vi skulle önska att skolan kunde möta upp i det lite bättre, säger Hanna.

Kost, näring och ätande vid nemalinmyopati

– Kosten kan spela en viktig roll för personer med nemalinmyopati. Rätt kost kan bland annat optimera tillväxten samt förhindra benskörhet, näringsbrist, mag-tarmproblem och förlust av muskelmassa. Det kan också hjälpa personen att bibehålla en hälsosam vikt.

Det säger Josefine Lindqvist som är dietist på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Den första tiden i livet får barn bröstmjolk eller ersättning, i vissa fall specialvarianter. Från 4–6 månaders ålder får de små smakportioner eller "smaksensationer", och från ungefär ett års ålder vanlig mat.

– För barn med nemalinmyopati ser det inte alltid ut såhär. En del har haft svårigheter med att äta redan från tidig ålder, säger Josefine Lindqvist.

Barn har högt energi- och näringsbehov i förhållande till sin vikt. Det gör att de behöver energität mat. Vid nemalinmyopati kan energibehovet vara lägre, men näringsbehovet är detsamma. En person som har svag ansiktsmuskulatur kan ha svårare än andra att äta och svälja. Många barn med diagnosen får mat via sond eller gastrostomi, "knapp på magen".

Tillväxt – varför är vikten viktig?

Barn med nemalinmyopati löper risk för övervikt på grund av låg aktivitetsnivå och att kroppen har en lägre muskelmassa, vilket leder

till en nedsatt basalmetabolism (förbränning). Det finns också risk för undervikt och undernäring, eftersom en del barn har ätsvårigheter.

En *hög vikt* påverkar rörelseförmågan, vilket leder till inaktivitet. Det medför vissa hälsorisker som kan ge problem senare i livet, exempelvis för hjärt-kärlhälsa, leverhälsa och blodsockernivåer.

En *låg vikt* påverkar ork och energi och leder till risk för förlust av muskelmassa. Undernäring påverkar hjärnans utveckling och leder till risk för näringsbrist.

– Det är viktigt att förebygga över- och undervikt hos barn med nemalinmyopati. Stöd och regelbunden uppföljning och utvärdering av matsituationen kan behövas – föräldrar ska inte behöva stå ensamma i det här, säger Josefine Lindqvist.

Äter barnet för lite?

Hur vet man om barnet äter tillräckligt? Ställ dig frågan: *Följer barnet sina tillväxtkurvor (enligt BVC, läkare och/eller dietist)?*

Om svaret är ja, betyder det att barnet får i sig tillräckligt mycket energi (kalorier). Det är dock bra att se över näringsintaget samt titta på hur mycket av föräldrarnas energi som går åt för att få till den fina tillväxten.

Om svaret är nej kan barnet behöva kontakt med dietist för individuell rådgivning.

Ett alltför lågt energiintag kan bero på många saker, som infektion eller nedsatt ork, tugg- och sväljsvårigheter, förstoppning, allergi/intolerans eller tidigare erfarenheter som lett till att barnet inte vill äta.

– Ibland har matsituationen kantats av konflikter i familjen på grund av föräldrarnas oro över att barnet inte får i sig tillräckligt. Därför är det bra att titta på helheten kring mat och ätande, säger Josefine Lindqvist.

Misstanke om tugg- och sväljsvårigheter bör utredas om barnet

- hostar vid måltid
- får lunginflammation och/eller oklar feber.

Logopeden gör då en bedömning och genomför eventuellt en sväljröntgen.

– Jag som dietist kan hjälpa till vid konsistensanpassning och med att se över energi- och näringsintaget. Åtgärder man kan ta till är exempelvis att förtjocka dryck, ge mer lättuggad kost eller förändra

konsistensen på annat vis. Det finns risk för minskat energi- och näringsinnehåll när maten konsistensanpassas, och därför är det viktigt med näringsberäkning, säger Josefine Lindqvist.

Berika med ”vanlig mat” för att öka energiintaget

Fett innehåller ungefär dubbelt så mycket energi som kolhydrater och protein (9 kcal/g jämfört med 4 kcal/g för kolhydrater och protein).

Några tips för att öka energiintaget:

- Ät regelbundet, gärna var 3:e timme, men undvik småätande däremellan.
- Energiberika maten som äts, till exempel med lite extra olja eller extra tillbehör som sylt eller ketchup.
- Ge energirik dryck till maten, exempelvis mjölk och juice (och gärna vatten mellan måltiderna).
- Ge energirika mellanmål – kanske räcker inte en frukt? Tillsätt en fet yoghurt eller gör en smoothie med extra olja, nötter eller frön. Servera en smörgås med extra mycket pålägg.
- Se över näringsintaget, vitamintillskott kan vara en tillfällig lösning.

Berika med ”ovanlig” mat för att öka energiintaget

En del barn har energitäta produkter som tillägg till den vanliga maten för att komma upp i energimängd. Det finns många olika fabrikat och varianter.

Sondmatning

Många barn med nemalinmyopati får mat genom en gastrostomi, ”knapp på magen”.

– Om det är säkert att äta med munnen är det bra att göra det, även om man har en knapp. Vissa äter tills de är nöjda och fyller på med sondmat. Andra äter bara smakportioner med munnen. Att äta är viktigt för kroppen eftersom det förbereder magen och alla processer i kroppen för att ta emot och tillgodogöra sig maten. Ätande främjar munhälsa och salivproduktion, säger Josefine Lindqvist.

Om barnet har svårt att behålla maten som ges via sonden kan man i samråd med en dietist prova att ge maten i långsammare takt, ge mindre mängd vatten före matning, prova sondmat utan fibrer eller mixa sondmaten tillsammans med vanlig mat.

Att tänka på! Mixad mat i gastrostomi kräver att

- maten är mixad helt slät
- lagom mängd har överenskommit med en dietist (det finns annars risk för lågt energi- och näringsinnehåll)

- du använder en grövre matnings slang med rak koppling.

Om vikten ökar för mycket

Barn med övervikt ska generellt inte gå ner i vikt utan hellre ”växa i sin vikt”. Nyckeln är att få i sig lika mycket energi som man gör av med (det kroppen förbränner genom att växa och röra på sig). Det leder till en stabil vikt.

– Tänk över portionsstorlek, matens energitäthet och även hur olika komponenter är fördelade på tallriken. Du kan äta mycket mer av kalorislåga livsmedel än av kaloririka, och ändå uppnå samma energimängd.

Näringsbehov vid muskelsjukdom

Hos barn med neuromuskulära sjukdomar är det extra viktigt att få i sig D-vitamin och kalcium. Det beror på att de inte belastar skelettet lika mycket som andra näringsämnen gör. En dietist kan räkna på hur mycket barnet får i sig via kosten och vid behov rekommendera tillskott.

Elsa hoppas få en personlig assistent

Elsas föräldrar har ansökt om personlig assistans och väntar idag på besked. Förhoppningen är att assistenten ska kunna ta över en del av alla dagliga aktiviteter som är relaterade till Elsas sjukdom, som andningsgymnastiken. Elsa sondmatas och även om hon kan gå själv behöver hon hjälp med att sätta och resa sig.

– Det är lätt att tappa rollen som förälder och i stället bli en vårdgivare. Eftersom Elsa inte har så många egna vänner får vi också vara hennes kompisar. Det är inte så lätt alla gånger att få ihop det på ett bra sätt, säger Henrik.

Han tycker också att Elsas sjukdom lett till att familjen blivit mer isolerad.

– Vi har inte kontakt med så många av våra vänner längre. När Elsa var liten kunde vi aldrig följa med på deras aktiviteter och när vi sa nej hela tiden slutade många att fråga. Vi kunde inte ses och låta barnen springa runt på egen hand, som alla andra kunde, säger han.

Familjen har haft ett stort stöd i Hannas syster. När Elsa var liten tog hon tjänstledigt från sitt jobb, började plugga och flyttade närmare för att kunna stötta familjen. Nu har hon flyttat närmare igen för en period.

– Jag vet inte vad vi skulle ha gjort utan min syster. Med henne kan jag prata om allt. Hade hon inte funnits vet jag inte ens om min och Henriks relation hade varit där den är idag, säger Hanna.

Hon och Henrik hanterar oro på olika sätt. Henrik försöker lugna ner situationen, tänka positivt och inte prata så mycket om det svåra. Hanna har ett större behov av att prata om oron, vända och vrida på saker.

– Man måste lära sig både hur man själv och ens partner fungerar, hur man kan förstå varandra och samtidigt få en vardag som fungerar, säger Hanna.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland nemalinmyopati. 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 nemalinmyopati 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 utformas veckans program för barnen och ungdomarna.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstas också egna personer med egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Cecilia Skillbäck som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Övergripande målsättningar

Syftet med barnens och elevernas vistelse på Ågrenska är att skapa en miljö där barnen känner trygghet och trivsel. Inför en familjevistelse läser personalen in medicinsk information, dokumentation från tidigare vistelser och samtalar också med föräldrarna om barnen med diagnos. De får också information från barnens skolor. Därefter skraddarsys veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom, symtomen 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 Cecilia Skillbäck.

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Arbetet utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är

Världshälsoorganisationens begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem), mycket viktiga.

Mål under vistelsen för barn med nemalinmyopati

En av målsättningarna under vistelsen är att *anpassa dagens aktiviteter efter varje persons hälsa och omvårdnadsbehov*.

– Tid är en viktig faktor under veckan. Personalen är noga med att vara lyhörd för barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs. Vi anpassar också dagens aktiviteter så att barnens enskilda träningsmoment och hjälpmedel ingår på ett naturligt sätt, säger Cecilia Skillbäck.

Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet, och hellre använda rullstol för transporten så barnet orkar med själva aktiviteten.

För att stärka det *sociala samspelet och kamratrelationerna* introduceras lekar där barnen får uppleva att de lyckas och där de får positiv förstärkning. Personalen planerar in aktiviteter som bygger på samarbete.

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 vilopausar. Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng i stället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning snarare än vinnare och förlorare.

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

För att *främja och anpassa fysisk aktivitet* varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar med mer motoriskt krävande. Det gör att både grov- och finmotoriska förmågor tränas under lekar och aktiviteter.

– Vi brukar också försöka se till att även vardagssituationer, som påklädning och liknande, blir bra och värdefulla stunder för barnen. Inte bara ett nödvändigt ont.

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 känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter.

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

Många barn, både med och utan diagnoser, mår bra av en lugn miljö, fasta rutiner och en tydlig struktur.

– Vi har bland annat bildscheman över vad vi ska hitta på under dagen. Då ser barnen vad vi ska göra och i vilken ordning, säger Cecilia Skillbäck.

Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

– Vi är noga med att tydliggöra våra aktiviteter och välja aktiviteter där alla kan delta på sina egna villkor. Då blir barnen mer aktiva.

Läs mer på Ågrenskas webbplats: agrenska.se.

Syskonrollen

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

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Det är ofta livets längsta relation och den 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 Astrid Emker som arbetar i Ågrenskas barnteam och har lång erfarenhet av att jobba med syskon till barn med diagnoser.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och få kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Syskon måste få möjlighet att ställa 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 Astrid Emker.

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. En pojke frågade om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns skelett cancer.

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 särskilt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”.

– En mamma som hade ett sjukt och ett friskt barn berättade för mig om sitt dåliga samvete över att nästan all tid gick till det sjuka barnet. En gång i veckan körde hon dock sitt friska barn till ridningen, och hon började benämna stunden i bilen som ”deras alldeles egna tid”. Efter några veckor kom dottern och sa ”mamma, i morgon är det dags för vår lilla stund!”. Då kände hon att hon hade lyckats. Så det handlar inte alltid om att göra stora förändringar, utan om att ta vara på den tid som finns, säger Astrid Emker.

Olika behov i olika åldrar

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

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att säga ”min brorsas svaga muskler” eller ”kramp” i stället för epilepsi. 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 se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin

relation, är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer.

Kunskap, känslor och bemästrande

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

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

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

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

– 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 Astrid Emker.

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

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

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

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

Samtal är viktiga

Goda samtal har förmågan att lätta på mycket av det som kan kännas jobbigt.

Några tips för att få till goda samtal i vardagen:

- Vänta inte på det perfekta tillfället.
- En rak fråga kräver ett rakt svar, säg som det är och våga också säga att du inte vet hur det kommer att bli, om det är så.
- Väck den björn som sover, till exempel genom att ta upp ett känsligt ämne om det dyker upp på tv eller i en bok.
- Var tillgänglig, till exempel genom att äta tillsammans. Försök ge barnen egen tid och gör saker tillsammans.
- Sätt ord på din egen berättelse.

– Förändring handlar inte om att kunna åka till Hawaii, det handlar om att förändra där man står, i leran. När jag ber barn att drömma helt fritt om vad de önskar sig säger de ofta helt vanliga, vardagliga saker, säger Astrid Emker.

Vad säger syskonen?

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

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, ta ansvar och vara självständiga, känna empati och ha förståelse samt att sätta saker i perspektiv. De säger ofta att de lär sig om vad som är viktigt på riktigt.

– Det är ganska stora och viktiga saker de beskriver som positiva. Många nämner dessutom 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 agrenska.se/syskonkompetens

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

Elsa har en lillebror

Elsa har en lillebror, Frank, som är tre år. Det var inget lätt beslut för föräldrarna att skaffa ett barn till. När Elsa fick sin diagnos fick Hanna veta att hon inte bara bar på anlag för nemalinmyopati, utan också för en annan genetisk muskelsjukdom: Duchennes muskeldystrofi. Det upptäcktes lite av en slump.

– När vi ville försöka skaffa ett syskon till Elsa blev vi kallade till ett möte hos klinisk genetik och fick information om PGT, preimplantatorisk genetisk testning, säger Hanna.

Situationen försvårades av att man behövde leta efter två diagnoser, men genetikern uppmanade dem att prova ändå. I stället blev paret gravida spontant, och i vecka 16 gjordes ett moderkaksprov för att se om fostret hade anlag för någon av de två diagnoserna.

– Testerna för diagnoserna utfördes på två olika labb, och vi fick inte veta några resultat förrän båda hade kommit. Det gjorde att vi fick svar först några dagar innan gränsen för tillåten abort, säger Hanna. Väntan var tuff. Hanna beskriver att hennes humör påverkades och hon "skällde på sina kollegor" på jobbet och glömde betala biljett på bussen.

– Jag var helt ur balans, och när jag åkte fast i en biljettkontroll bara grät jag och ställde till en scen, säger hon.

När samtalet från klinisk genetik äntligen kom satt hon på toaletten på biblioteket, och höll andan inför beskedet. Hon fick dock snart andas ut: bebisen i magen hade varken nemalinmyopati eller Duchennes muskeldystrofi, och Hanna fick ringa Henrik och berätta.

– Även personalen på klinisk genetik var berörda av vårt fall och firade beskedet med tårta. Det kändes fint.

Idag är Frank tre år, och han och Elsa tycker mycket om varandra. Ibland har de dock svårt att hitta sätt att umgås. Frank kan bli avundsjuk på sin systers andningsgymnastik och hjälpmedel, och på den uppmärksamhet hon får.

– Jag hade tänkt att det skulle bli fint för dem att ha varandra, och det är tufft när det inte riktigt fungerar som man tänkt. Ett tag frågade

Frank varje dag om Elsa ville leka med honom, men hon sa alltid nej. Andra gånger vill hon krama honom, men då måste hon ligga på honom för att få stöd och då får han panik. Detta är något vi kämpar väldigt mycket med just nu, säger Hanna.

Hon hoppas att familjen ska kunna få lite stöd utifrån kring hur de ska tänka och göra.

– Förhoppningsvis blir det lättare när båda blir äldre och kan förstå varandras behov och begränsningar på ett bättre sätt, säger hon.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Christina Havner och logoped Agneta Rubensson, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

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

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

Munhälsa vid nemalinmyopati

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

- Bettavvikelser
- Hög smal gom
- Muntorrhet
- Ökad förekomst av tandsten
- Nedsatt gapförmåga
- Försvagad ansiktsmuskulatur med nedsatt rörlighet
- Ättsvårigheter
- Kommunikationssvårigheter

– Vi har hittills undersökt åtta personer med nemalinmyopati och fört in i vår databas. Samtliga personer hade öppen mun i vila. Tre av fyra hade öppet bett och högt eller smalt gomvalv, säger Christina Havner.

Bettavvikelser är vanligt förekommande. Muskelfunktionen påverkar hur käkar och tandbågar utvecklas. Öppen mun i vila leder till att tänderna övererupterar, vilket i sin tur kan leda till öppet bett och hög gom. När munnen är öppen i vila hamnar tungan i en låg position och håller inte överkäkens form, vilket kan leda till smal gom och korsbett. – Idag finns möjlighet att åtgärda även grava bettfel, på kirurgisk väg i kombination med tandreglering. Hur väl korrigeringen står sig över tid vet man inte, säger Christina Havner.

Gapförmågan kan påverkas av kontrakturer i tuggmuskulaturen, som begränsar rörligheten. När ett barn utvecklar en grav bettavvikelse (öppet bett) kan också käkens rörelseomfång minska.

Muntorrhet är vanligt förekommande och ökar risken för karies samt sår och infektioner i munslemhinnan. Det kan ge obehag, med sveda och torrhets känsla och bidrar till minskad självrengöring i munnen. Det är viktigt att känna till att muntorrhet kan förekomma även hos personer med nedsatt salivkontroll ("dregling"). Vid påtaglig muntorrhet kan man använda olika smörjande preparat (exempelvis rapsolja) för att öka komforten och skydda slemhinnan, till exempel före tandborstning.

Tänk på följande när det gäller personer med nemalinmyopati:

- Det är viktigt med förstärkt förebyggande tandvård.
- Behandlaren bör vara väl insatt i barn med annat tillväxtnmönster och hen bör försöka förebygga grava bettavvikelser.
- Vid hjärtfel eller infektionskänslighet kan antibiotikaproylax behövas vid kirurgiska ingrepp i munnen – ansvarig läkare ska alltid rådfrågas.
- Ibland krävs det att barnet sövs inför en omfattande tandbehandling. Detta kräver särskild kunskap hos

behandlaren i samarbete med ansvarig läkare, då det finns risk för malign hypertermi (okontrollerad frisättning av kalcium i muskelcellerna) vid sövning.

Tänk på följande inför tandvårdsbesöket:

- Ta kontakt med tandvården inför första besöket, och se till att behandlaren har kunskap om barnets sjukdom.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på bildstod.se och kom-hit.se.)

Munmotorik vid nemalinmyopati

Följande munmotoriska symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med nemalinmyopati:

- Sug- och sväljsvårigheter från födseln
- Tuggsvårigheter
- Försvagad ansiktsmuskulatur
- Dregling
- Talsvårigheter
- Nasalt tal

– Låg muskeltonus och muskelstyrka i kombination med nedsatt rörlighet av oralmotoriken kan bland annat påverka tal och mimik, sug-tugg- och sväljformågan samt bettutvecklingen, säger Agneta Rubensson.

Vad gör logopeden?

En logoped kan utreda språk- och kommunikationsförmåga, *sug-tugg- och sväljformåga* och *munmotorisk förmåga* hos barnet.^{[1][SEP]}

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

Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar på kommunikation samt vid behov ge tips om oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra ätandet samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

Viktigt med ett fungerande ätande

Tuggandet är viktigt för att kunna äta på ett säkert sätt, eftersom det gör att vi sväljer lagom stora bitar och inte sätter i halsen. Viljan att äta påverkas av aptit, illamående, andning, allmäntillstånd och hur personen upplever mat och ätande. Förmågan att äta kräver god oral funktion för att kunna tugga, suga, svälja och dricka. Logopedens

åtgärder för ett förbättrat ätande kan vara medicinska eller kompensatoriska, eller omfatta träning av själva funktionen.

Olika hjälpmedel kan underlätta ätandet och drickandet. Man kan också anpassa kostens konsistens. Vid stora problem, exempelvis vid upprepade luftvägsinfektioner eller rädsla för att sätta i halsen, kan en sväljningsutredning vara bra. Då utreds barnets förmåga att svälja. – Förutom att träna oralmotoriken, anpassa kosten och se över matningsteknik och sittställning finns även läkemedel som kan hjälpa, exempelvis mot reflux. För vissa personer kan det också bli aktuellt med kirurgiska ingrepp.

Genom så kallad slow feed kan barnet träna på att bita av från sidan, till exempel salta pinnar eller annan stavformad mat. Då slipper barnet momentet att flytta maten till tuggytan med hjälp av tungan.

En del barn med nemalinmyopati har gastrostomi ("knapp på magen"). Det är viktigt att komma ihåg att sköta munhälsan precis som tidigare även om barnet inte äter via munnen, liksom att stimulera munnen för att motverka överkänslighet i munhålan. Många barn uppskattar att få smakupplevelser även om de inte sväljer maten. Det kan till exempel vara att slicka på en isglass eller tugga på en tuggpåse, en så kallad *safe feeder*, med fruktbitar i.

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

Kommunikation

Det finns många olika sätt att kommunicera, exempelvis genom tal, gester, mimik, teckenspråk, kroppsspråk, skrift och bilder. Språket består av tre delar: vår förmåga att *förstå*, att *uttrycka oss* samt vårt *inre språk* som vi använder för att planera, reflektera och reglera känslor. En del personer har sämre förståelse än förmåga att tala, medan andra har mer förståelse än förmåga att själva uttrycka sig. Barn med nemalinmyopati kommunicerar på många olika sätt, precis som alla människor gör. Det är dock tydligt att svårigheterna ligger främst i en av dessa tre delar; förmågan att uttrycka sig, då munmotoriska svårigheter kan göra att förståeligheten blir nedsatt. Att förstå fungerar dock i regel bra.

AKK, *alternativ och kompletterande kommunikation*, finns för alla som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig. Det finns en stor mängd kommunikationshjälpmedel att använda sig av för att

förstärka, utvidga, utveckla och underlätta kommunikationen. Även den som har ett tal kan ha nytta av ett alternativt kommunikationssätt.

– Det finns ingen risk att man hämmar talet bara för att man lär sig att kommunicera på andra sätt – tvärtom förstärks språk- och talutvecklingen om den får stöd av andra typer av kommunikation, säger Agneta Rubensson.

Det kan vara svårt att hitta ett kommunikationsstöd som verkligen fungerar i vardagen för barn med nemalinmyopati. Utmaningen ligger i att hitta ett alternativt kommunikationssätt som fungerar lika snabbt som barnets egen förståelse av språket gör.

– Ibland kan en person som känner barnet väl och förstår att tolka vad barnet själv säger fungera som levande kommunikationsstöd, då detta ökar snabbheten i samtalet för barnet på ett positivt sätt, säger Agneta Rubensson

När ett barn saknar konventionella sätt att kommunicera på krävs alltid mer av omgivningen. Det är avgörande att omgivningen anstränger sig för att förstå barnet så att barnets egen möjlighet att göra sig förstådd utvecklas.

– När ett barn pratar mindre eller har färre och svårtolkade signaler leder det ibland till att vi i omgivningen också pratar mindre med barnet och i stället vänder oss till andra. Det skapar en negativ spiral. Det kan till och med bli så att man både frågar och svarar på frågan utan att invänta barnets svar, säger Agneta Rubensson.

Ofta behöver omgivningen alltså fundera på, och eventuellt förändra, sitt eget sätt att kommunicera för att underlätta för personen med kommunikationssvårigheter. Det är bra att vidga sin syn på vad kommunikation är. En tumregel kan också vara att använda sig av responsiv kommunikationsstil, som ser ut såhär:

- *Titta och lyssna:* Se vad barnet gör och intresserar sig för. Var uppmärksam på signaler.
- *Vänta och förvänta:* Visa att du väntar dig ett svar eller en reaktion, och ge barnet gott om tid att uttrycka vad hen tycker är intressant eller roligt. Att vänta lite längre än man först tror behövs är ofta nyckeln för att få till en kommunikation. Visa med ansiktsuttryck och kroppsspråk att du är förväntansfull inför barnets reaktion.
- *Tolka och bekräfta:* Tolka och bekräfta vad personen gör, inte bara vad hen säger eller tecknar. Kommentera vad du ser, till exempel "ah, du leker med bilen" eller "spanar du efter katten nu?". Detta är också kommunikation.

Läs mer om munhälsa och munmotorik!

mun-h-center.se.

Samhällets stöd

Under Ågrenskas familjevistelse informerades föräldrarna även om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

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 varje årsskifte.

Merkostnadsersättningen är numera är en separat ersättning. Förut var det en skattefri del av vårdbidraget.

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som innebär stärkt ställning för patienter med 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.

Läs mer på 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, information, 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 en 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 kompetens från flera verksamheter behövs och samordning efterfrågas. Då behöver ansvarsfördelningen göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är

skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att det behövs samordning mellan olika instanser.

Skollagen 1 kap. 4

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

Exempel på anpassningar i förskola och skola:

- Särskilt schema över skoldagen
- Extra tydliga instruktioner
- Stöd att sätta igång arbetet
- Anpassade läromedel
- Någon extra utrustning
- Enstaka specialpedagogisk insats
- Särskilt stöd
- Handledning/fortbildning av personal
- Resursperson/assistent
- Minskning/anpassning av elevgrupp
- Regelbundna specialpedagogiska insatser
- Anpassad studiegång

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

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

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 alla beslutsfattare är med på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet.

Ha en dagordning och bestäm på förhand hur långt mötet ska vara. För 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. Det går också att vända sig till Skolverket:
skolverket.se.

Undantagsbestämmelsen

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i kap. 10 § 21 (tidigare kallad Pysparagrafen). Den ger elever med funktionsnedsättning rätt att undantas från vissa delar av 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 att leva som andra. Därför finns olika former av stöd. Finns behov har man 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 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 få individuellt anpassat stöd samt tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan ha olika namn i olika kommuner.

Bostadsanpassning

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Ansökan görs till kommunen. Från den 1 juli 2018 gäller en ny bostadsanpassningslag. Största skillnaden jämfört med tidigare är att det är den som har behovet som själv ska söka. 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 reglerna för om- och nybyggnation blir mindre stränga. Det blir enklare att få bidrag 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.

Hit kan man vända sig för att få hjälp med stödinsatser:

- Habilitering/kurator.
- LSS-handläggare.

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

Hjälpmedel

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

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

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus eller på habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar från. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsedatabas 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

fk.se – Försäkringskassan

socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen

1177.se – Sjukvårdsupplysningen

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

mun-h-center.se – Mun-H-Center

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

assistanskoll.se – Assistanskoll

hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – Om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

stiftelser.lst.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

Personlig assistans

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

Det berättar Louise Jeltin som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

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.

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

Tillsyn räknas som ett grundläggande behov bara om personen har en psykisk funktionsnedsättning, eller om det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller beteendeproblematik.

Vad räknas till föräldraansvaret?

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

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

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

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöker man om assistansersättning från Försäkringskassan. Om de grundläggande behoven inte uppgår till 20 timmar kan man ansöka om personlig assistans hos *kommunen*.

Assistans i skolan

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

... där barnets funktionsnedsättning skapar särskilda svårigheter att *kommunicera* med andra än den personliga assistenten,

... när det med hänsyn till personens *hälsotillstånd* är viktigt att den personliga assistenten finns till hands.

... där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat* antal personer knutna till sig.

... där personen behöver tillgång till någon som har *ingående kunskap* om honom eller henne och hälsotillståndet.

Anhöriga som assistenter

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

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Det finns dock jurister på assistansbolagen som har kunskap och kan ge stöd. Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp:

- LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen),
telefonnummer: 031-84 18 50
- BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm),
telefonnummer: 08-544 886 60

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

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

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska erbjudas jämlik tillgång till vård- och stödinsatser. Förbundet vill också verka för och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring.

Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra en så kallad sällsynt vårdplan.

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

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

Här hittar du Riksförbundet sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsen kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd
socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska
agrenska.se/informationscentrum

Nemalinmyopati

En sammanfattning av dokumentation nr 631

Nemalinmyopati är en medfödd genetisk sjukdom som orsakar muskelsvaghet och muskelslapphet.

Den brukar ge symtom redan under spädbarnstiden eller tidiga barnåren, till skillnad från vissa andra muskelsjukdomar.

Svagheten i musklerna kan påverka olika delar av kroppen. Symtomen varierar därför mellan olika individer med nemalinmyopati. Andnings- och hjärtmuskulaturen kan vara påverkad.

Behandlingen syftar till att lindra symtomen och kompensera för de olika funktionsnedsättningar som sjukdomen medför.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2021 | agrenska.se