

Dokumentation nr 554

# Spinal muskelatrofi, familjevistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

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

# SPINAL MUSKELATROFI

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet spinal muskelatrofi, SMA. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna finns som pdf på Ågrenskas webbplats, [agrenska.se](http://agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Christopher Lindberg**, överläkare, Klinisk genetik, Sahlgrenska  
Universitetssjukhuset, Göteborg.

**Eva Kimber**, överläkare, regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och  
ungdomssjukhus, Göteborg.

**Henrik Düppe**, överläkare, Ortopediska kliniken, Skånes  
Universitetssjukhus, Lund.

**Már Tulinius**, professor, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus,  
Göteborg.

**Karsten Kötz**, överläkare, MD, Allergi- CF- lung-centrum, Drottning  
Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

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

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

**Medverkande från Mun-H Center:**

**Anna Ödman**, specialisttandläkare ortodonti.

**Lisa Bengtsson**, logoped.

**Medverkande från Ågrenska:**

**AnnCatrin Röjvik**, verksamhetschef.

**Emy Emker**, socionom.

**Bodil Mollstedt**, specialpedagog.

**Linda Kjellgren Öhman**, pedagog.

**Louise Jeltin**, assistanssamordnare, Ågrenska Assistans.

**Pia Vingros**, redaktör.

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post [agrenska@agrenska.se](mailto:agrenska@agrenska.se)

## Innehåll

Klinisk bild vid spinal muskelatrofi	Fel! Bokmärket är inte definierat.
Genetik vid SMA	11
Arvid ska få syskon	14
Ortopedisk kirurgi	15
Flagga på Arvids journal	17
Forskning och läkemedelsstudier	18
Fråga till Mår Tulinius:	20
Lungsymtom och behandling vid SMA	20
Arbetsterapi och motorik vid SMA	23
Mat, näring och ätande	28
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter	32
Arvid och förskolan	34
Syskonrollen	35
Arvid har två yngre syskon	38
Information från NMSA	39
Arvid idag	39
Mun-H-Center	40
Personlig assistans	43
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	48
Nationella funktionen för sällsynta diagnoser	49

## Klinisk bild vid spinal muskelatrofi

**SMA är en sjukdom med olika svårighetsgrad, säger Eva Kimber, överläkare och barnneurolog vid Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Spinal muskelatrofi, SMA, är en ärftlig sjukdom där motoriska nervceller i ryggmärgens framhorn bryts ner. Nedbrytningen leder till muskelsvaghet och muskelförtvining (atrofi).

### Förekomst

SMA indelas i typ I– IV. Varje år insjuknar fyra till sex barn per 100 000 födda i den svåraste och vanligaste formen av SMA; typ I. Den kallas också Werdnig-Hoffmans sjukdom.

SMA typ II och III finns sannolikt hos vardera två till tre personer per 100 000. SMA II förekommer något oftare hos pojkar än flickor.

SMA IV ger symtom först i vuxenålder. Det finns också en mycket svår medfödd form, SMA 0, som också är mycket ovanlig.

### Orsak

SMA orsakas av en mutation i genen SMN1. Det leder till brist av ett protein, som behövs för de motoriska cellernas förmåga att skicka signaler vidare från centrala nervsystemet ut till musklerna.

– SMA är inte en muskelsjukdom, utan en sjukdom i ryggmärgens framhornsceller, säger Eva Kimber.

Vid klassisk SMA finns en deletion, avsaknad av en del i SMN1-genen. Antalet kopior i SMN2-genen har visat sig vara betydelsefull för sjukdomens svårighetsgrad. (Mer i avsnittet om genetik)

### Ärftlighet

SMA är den näst vanligaste av de autosomalt recessivt ärftliga sjukdomarna hos barn, bara cystisk fibros är vanligare. Vid autosomalt recessiv ärftlighet är båda föräldrarna friska bärare av en förändrad gen.

**Diagnostik**

Diagnosen ställs med hjälp av sjukdomshistoria, klinisk undersökning och genetisk utredning med DNA-analys.

– Vanligtvis räcker det med klinisk undersökning och genetisk analys. Om det är svårt att ställa diagnos, kan undersökning av nervledningshastigheten, undersökning av muskel med elektromyografi, EMG och eventuellt en muskelbiopsi göras för att utesluta andra sjukdomar i nerver och muskler, säger Eva Kimber.

**Symtom vid SMA**

Symtomen på SMA är liksidig (symmetrisk) muskelsvaghet och tilltagande muskelförtvining, mest uttalad i muskulaturen närmast kroppen, det vill säga muskler i bröstorg, rygg, skuldror och bäcken.

SMA varierar från en mycket svår form där barnet inte överlever spädbarnsåldern till former som innebär ett normalt vuxet liv med varierande grad av muskelsvaghet. Inom varje grupp kan svårighetsgraden också variera.

Den intellektuella förmågan påverkas inte.

Eva Kimber berättar om de olika formerna med utgångspunkt från en aktuell översiktsbild som gjorts av Rickard Finkel. Han är en av de främsta internationella experterna på SMA.

Sammanställningen tar upp form av SMA, ålder vid symtomdebut, maximal motorisk funktion, antal kopior av den viktiga SMN2-genen och livslängd vid naturalförloppet, det vill säga utan medicinering.

*Symtom vid SMA0*

Den klassiska och allvarligaste formen av SMA, SMA 0 debuterar tidigt och visar symtom före födseln. Barn med SMA0 har en kopia av SMN2-genen och lever bara kort tid.

*Symtom vid SMA I*

Vid SMA I finns ibland tecken redan under graviditeten genom nedsatta fosterrörelser. Någon gång under de första sex månaderna insjuknar barnet med svår muskelslapphet och muskelsvaghet. De kroppsnära musklerna är svagare och barnen kan inte lyfta huvudet från underlaget.

Det är en svår form, barnen aldrig lär sig att sitta och sällan lever längre än till två års ålder.

Antalet kopior av SMN2-genen växlar mellan en till tre, där två är vanligast.

Bålen är klockformad med smal bröstkorg och utflytande buk.

Mimiken är normal, ögonkontakten likaså.

Andra symtom är spelande muskelrörelser i tungan. Barn med SMA I får svårigheter att suga, svälja och har svag röst.

Andningsmuskulaturen blir svag vilket påverkar andningen.

Barnen behöver tidig kontakt med habiliteringen och fysioterapi för att förebygga felställningar och för att få rätt stöd för kropp, nacke och huvud.

– Barnen måste ofta ha sondmatning direkt i magsäcken via knapp (PEG-perkutan endoskopisk gastronomi), säger Eva Kimber.

Andningshjälpmedel och hostapparat brukar också vara nödvändigt.

#### *Symtom vid SMA II*

SMA II, intermediär form, ger symtom från när barnen är mellan sex och arton månader. Dessa barn lär sig att sitta men inte att gå. Livslängden kan vara upp till vuxen ålder. De har mellan två och fyra kopior av SMN2-genen.

– Barnen lever längre än vid SMA I, men har ofta svår muskelsvagheter, säger Eva Kimber.

Andra symtom vid SMA II är utveckling av skolios, andningssvikt, ledfelställningar, svårigheten med ätande och nutrition, PEG behövs ofta.

– Benskörhet är vanlig vid denna diagnos, precis som vid andra sjukdomar där man inte kan belasta skelettet, säger Eva Kimber.

Barnen har ett stort behov av habiliteringens insatser. Hos fysioterapeuten kan de få hjälp och stöd för att få rätt sittställning, ståstöd, ståskal och rullstol.

– Barnen behöver lätta leksaker och hjälpmedel, säger Eva Kimber.

Vid SMA II behövs andningsgymnastik och uppföljning av andningsförmågan och hostförmågan, för att få upp slemmet i andningsvägarna.

Sned rygg, skolios är ofta ett stort problem. Barnen kan behöva korsettbehandling och ofta blir det också aktuellt med ryggkirurgi.

*Symtom vid SMA III*

En lindrigare form heter SMA III, också kallad Kugelberg-Welanders sjukdom. Symtomdebuten är vid 18 månaders ålder upp till tio års ålder.

Barnen med SMA III har en varierande grader av muskelsvagheter, men lär sig att sitta och gå självständigt. Gångförmågan kan försämrans senare. Antalet SMN2-kopior är mellan tre och fem. Livslängden är normal.

– Det är viktigt att följa viktutvecklingen, eftersom övervikt kan göra det svårare att gå på grund av muskelsvagheter, säger Eva Kimber.

Darrighet, tremor är vanligt. För att förebygga ledfelställningar är det viktigt att barnen har kontakt med en fysioterapeut.

Behovet av hjälpmedel, ortoser och liknande beror på graden av muskelsvagheter.

Skolios ska följas upp liksom andningssvikt.

*SMAIV*

SMA IV, uppträder först i vuxen ålder, före 35 års ålder och liknar i övrigt SMA III. Vid denna diagnos försämrans förmågorna långsamt. Antalet SMN2-kopior är fyra till sex. Livslängden är normal.

**Vårdprogram**

Ett vårdprogram är ett instrument för en systematisk uppföljning av en sjukdom. I det internationella vårdprogram som tagits fram för SMA finns ett tjugotal olika funktioner som ska följas kontinuerligt. Motorisk funktion bedöms och poängsätts enligt särskilda undersökningsprotokoll.

– Det är viktigt att barnen kommer för en systematisk undersökning en gång per år, säger Eva Kimber.

Det finns ett skandinaviskt referensprogram för SMA ([nsma.nu](http://nsma.nu)) och ett internationellt vårdprogram ([treat-nmd.eu](http://treat-nmd.eu)).

För SMA finns regionala expertteam. Målet är att det ska finnas specialistteam i varje region.

**Akut omhändertagande**

För familjer med barn som har SMA är det enligt Eva Kimbers erfarenhet viktigt att ha en plan om barnet blir akut sjuk.



– Prata igenom situationen med er vårdgivare i förväg hur ni ska agera vid ett akut tillstånd. Gör klart vart ni ska ringa för rådgivning, hur ni ska transportera er till sjukhus, vad som är viktigt om barnet måste bli inlagt.

Det är en fördel att skapa ett dokument med en checklista för vad som är viktigt för barnet med SMA, som andningsstöd, nutrition och en journalkopia att lämna över vid sjukhusbesöket.

## Frågor till Eva Kimber

### ***Hur snabbt utvecklar sig skolios?***

– Det är olika, därför är det viktigt att barn med skolios, besöker fysioterapeut var tredje månad för att följa upp utvecklingen och i tid få kontakt med en ryggspecialist för att sätta in de rätta stödåtgärderna eller behandlingarna.

### ***Om det inte finns gränser mellan de olika typerna av SMA hur kan man då bedöma vilken sorts SMA barnet har?***

– Barnets ålder vid symtom, symtom och förmågor får läggas ihop. Den genetiska analysen av många kopior SMN1 som finns har också betydelse för en bedömning.

### ***Vilken roll har sjuksköterskorna i vården av våra barn?***

– Sjuksköterskan ger omvårdnad vid många av de symtom barnen har när det gäller andning, nutrition, hanteringen av PEG, magen, smärta, svårigheter med urin och avföring och mycket mer. Sjuksköterskan är ofta koordinator när det gäller besök på habilitering eller på sjukhus.

### ***Hur ska vi förbereda förskolan på att ta emot vårt barn med SMA?***

– De allra sjukaste barnen är ofta mycket känsliga för infektioner eftersom de har svårt att få upp slem och kan bli allvarligt sjuka vid vanliga förkylningar, vilket kan vara ett hinder för barnen att vara på förskolan. Barn med SMA har nästan alltid ett behov av personlig assistent.

### ***Hur ska vi prata med vårt barn om sjukdomen det har?***

– Det är viktigt att berätta för barnet på den nivå som barnet förstår. För att underlätta samtalet om sjukdomen finns det bra barnlitteratur att utgå ifrån, till exempel Christina Rehnlunds böcker, *Jag har en sjukdom, men jag är inte sjuk* och *Doktorn kunde inte riktigt laga mig*.

## Arvid har SMA

**Arvid sju år kom till Ågrenska tillsammans med mamma Anna, pappa Anders och lillasyster Elsa, fem år och lillebror Vide ett år.**

Graviditeten var normal liksom förlossningen. När han var tre, fyra månader rullade han runt från rygg till mage, men det var märkbart ansträngande och när han var runt åtta månader slutade han att hålla huvudet uppe när han låg på mage.

- När vi försökte ställa honom upp genom att hålla i armarna så åkte hans ben bara upp. Han stödde sig inte på dem, säger Anders.
- Om Arvid varit vårt andra eller tredje barn skulle vi reagerat tidigare på hans utveckling, säger Anna.

Det var barnsjuksköterskan på barnvårdscentralen som konstaterade att han var sen i sin muskulära utveckling. När Arvid var sex månader hade de flesta andra lärt sig att sitta, men inte Arvid.

- Läkaren som undersökte honom medgav att han var lite sen, men menade att det berodde på att Arvid var lite "bekväm" av sig. Det var inget att oroa sig över alltså, säger Anders.
- Det kändes hela tiden att något var fel, men det var vårt första barn, vi visste inte hur det skulle vara och godtog svaret, säger Anna.

Vid tio månaders ålder kom Arvid till en för tidig ettårskontroll, eftersom föräldrarna fortfarande kände oro och utvecklingen gick väldigt långsamt och till och med bakåt i vissa delar. Då satt han lätt lutad framåt om han hade kuddar omkring sig. Anna och Anders noterade att andra i hans ålder brukade kunna sitta självständigt vid den åldern. Läkaren följde tidigare linje och hävdade att Arvid var sen i sin utveckling.

- Skulle ni bli lugnare om ni fick träffa en fysioterapeut, frågade läkaren.

Men hos fysioterapeuten fick de bara visa att Arvid inte kunde sitta själv. Inga åtgärder sattes in.

Då fick Anna nog och ringde en privat barnvårdscentral. Hon fick en tid dagen efter.

- Läkaren var äldre och erfaren. Han lyfte Arvid i armarna för att bedöma hans förmåga. Jag lade märke till att sjuksköterskan såg tårögd ut när hon såg hur svag Arvid var, säger Anna.

Läkaren kunde inte ge en diagnos, men föräldrarna uppfattade allvaret.

Kommer han att kunna gå, frågade föräldrarna. Nej, det är inte troligt sa läkaren.

Krypa?

– Inte så troligt.

Med det svaret rasade världen samman för Anna och Anders.

De var helt förtvivlade när de åkte hem från läkaren. Anders mamma som sökt på internet efter Arvids symtom uppmanade dem titta på diagnosen för SMA.

– Vi tog inte till oss det. Det fick bara inte stämma att han inte skulle kunna gå, säger Anders.

– Idag struntar jag i att han inte kan gå. Nu bryr jag mig bara om att han ska andas, att han ska leva, säger Anna.

Familjen fick en remiss till barnneurologen där en rad prover togs. Under veckan som gick innan de fick resultaten läste Anna och Anders på allt de kunde om Arvids symtom.

– När vi fick provsvaret var det ingen överraskning, vi visste redan att det var SMA, säger Anders.

– Men det kändes ändå som en bomb slog ner, säger Anna.

## Genetik vid SMA

**SMA orsakas av en förändring, en mutation i survival motor neuron-genen, SMN1. Det säger Christopher Lindberg, överläkare vid Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.**

Vanligtvis består mutationen av en deletion, vilket innebär att en del av genen (arvsanlaget) saknas. Hos fem procent av alla med SMA orsakas sjukdomen av en mindre förändring (punktmutation) i den ena SMN1-genen och en deletion i den andra.

Mutationen leder till brist på ett protein som påverkar de motoriska nervcellernas funktion. Konsekvensen blir att nervcellerna inte förmår skicka signalerna vidare från det centrala nervsystemet till musklerna.

### Ärftlighet

SMA typ I, II och III ärvs autosomalt recessivt, vilket innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en förändrad gen.

Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procent sannolikhet att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning (en från varje förälder). Barnet får då sjukdomen. I hälften av fallen får barnet den muterade genen från en av föräldrarna och blir liksom dem en frisk bärare. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Hos ungefär två procent av alla med SMA har en av mutationerna istället uppstått som en nymutation, och då är det bara en av föräldrarna som bär på en muterad gen. Risken för nya syskon att få SMA är då låg.

### **SMN-genen**

SMN 1-genen ligger på den långa armen på kromosom fem. Genen är en mall för tillverkning proteinet SMN.

– SMN-protein finns i alla celler, men har bara funktion i motorneuronen, säger Christopher Lindberg.

Motorneuron är nervceller som kontrollerar kroppens viljemässiga muskulatur. Vid SMA har de allra flesta en deletion av SMN1 genens sjunde exon (exon är en kodande del av proteinreceptet), ibland är det en punktmutation. I båda fallen blir konsekvensen att det inte bildas något SMN protein.

### **SMN2- genen**

SMN2, är en gen som ligger bredvid SMN1 på kromosom 5. Den är till 99 procent identisk med SMN1 och påverkar svårighetsgraden på SMA. SMN2 kodar för ett protein som inte har fullt ut samma effekt som det SMN1-kodande proteinet.

– Vid en genetisk analys kan man fastställa det aktuella antalet kopior i SMN2. Normalt har man 0–5 av SMN2 genen. Ju fler kopior, desto lindrigare blir sjukdomen, säger Christopher Lindberg.

Det finns ett samband mellan mängden SMN-protein som cellerna kan producera och svårighetsgraden på SMA.

– Det finns inga helt exakta gränser mellan de olika formerna av SMA. Ju fler kopior av SMN2 desto lindrigare form av SMA, säger Christopher Lindberg.

### **Genetisk vägledning**

En genetisk analys kan visa det aktuella antalet kopior i SMN1 och SMN2 genen. Den genetiska analysen kan fastställa

mutationen hos personen med SMA och fastställa anlaget hos föräldrarna.

Det finns flera fördelar med att fastställa den genetiska orsaken till en sjukdom. En är att känna till prognosen, även om den skiljer sig från fall till fall.

– Ofta har det förekommit stor frustration innan ett barn får en diagnos som förklarar symtom som uppstått. En del av alla frågor familjen haft får svar i och med att diagnosen ställs.

Sedan januari 2018 finns ett läkemedel, Spinraza, som har visats verksamt vid SMA – det bygger på att man ändrar SMN2 genen så att den fungerar som en SMN1 gen, varvid SMN-proteinet bildas i ökad mängd. Därför är genetisk diagnostik vid SMA mycket viktigt.

När man känner till prognosen blir det lättare att utforma ett uppföljningsprogram, och många upplever det 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. Genom en genetisk vägledning vid SMA kan också anlagsbärare spåras hos syskon, föräldrars syskon och kusiner. För de som vet att de är anlagsbärare för SMA är det möjligt att, efter vägledning, erbjuda anlagsbärartestning av partner. Detta motiveras av att anlaget för SMA i befolkningen är 1/35 – 1/40. Man vet då om det finns risk för det aktuella paret att få barn med SMA eller inte.

– Dessa personer kan sedan få information om risken att deras barn får sjukdomen, samt information om vad som kan göras för att få ett barn som inte har sjukdomen. Det kan i så fall bli aktuellt med *fosterdiagnostik* eller PGD, *preimplantatorisk genetisk diagnostik*.

### **Fosterdiagnostik**

*Fosterdiagnostik* innebär att ett blivande föräldrapar kan få reda på om fostret bär på den förändrade genen eller inte. Detta sker genom ett moderkakeprov i vecka 11 eller 12, eller ett fostervattenprov i vecka 12-16. Det förutsätter att den genetiska förändringen är känd, alltså att man vet vilken gen som bär på förändringen som förekommer inom familjen.

### **Preimplantatorisk genetisk diagnostik**

*Preimplantatorisk genetisk diagnostik, PGD*, kräver också att den genetiska förändringen är känd. Hur förutsättningarna ser ut går att ta reda på genom prov på det blivande föräldraparet och på den person som har SMA.

Metoden innebär att det görs en IVF, provrörsbefruktning, och sedan analyseras embryonas DNA när de befinner sig i åttacellsstadiet. Därefter återinförs ett icke anlagsbärande embryo till kvinnans livmoder. PGD utförs vid ett par av landets universitetssjukhus.

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

Endast omkring en femtedel av insättningar leder till ett barn. – Kvinnan måste vara under 40 år eftersom fertiliteten därefter minskar. Varje par får tre försök med hormonstimulering, och kan få hjälp för att få maximalt två gemensamma friska barn på detta vis.

## Frågor till Christopher Lindberg:

***På hur många ställen i landet erbjuds genetisk vägledning?***

– Genetisk vägledning erbjuds på landets sex universitetssjukhus.

***När ska syskon testa om de är bärare av anlag?***

– Normalt sett görs inga gentest innan 18 års ålder.

***Kan SMA ingå nyföddhetscreeningen (PKU-provet)?***

– På en del ställen i USA har man börjat tillämpa det. I vårt PKU-prov i Sverige ingår tester för ovanliga men allvarliga medfödda sjukdomar som går att behandla, och där en tidig diagnos är viktig för prognosen. Frågan om SMA ska ingå i PKU-provet kommer att diskuteras i Sverige när vi fått en behandling. Innan dess är det oetiskt att testa tidigt.

## Arvid ska få syskon

Med tanke på den prognos Arvid fått när han fick sin diagnos SMA, utgick föräldrarna från att han snart skulle komma att dö. De var ense om att försöka få fler barn och beslöt sig för att satsa på provrörsbefruktning. Då vände allting.

– Jag blev gravid spontant, säger Anna.

– Det var fantastiskt, men vi ville veta vem det var som låg i magen och gjorde ett moderkaksprov, säger Anders.  
De fick reda på att det väntade barnet var en frisk bärare av SMA.

## Ortopedisk kirurgi

**Skolios är vanligt vid SMA och det är viktigt att följa utvecklingen för att sätta in åtgärder i rätt tid.**

**Det säger Henrik Düppe, överläkare på Ortopediska kliniken vid Skånes Universitetssjukhus i Lund.**

Ortopedi, kommer från grekiska och betyder raka barn. En ortoped är en specialist som behandlar benbrott och andra skador på rörelseapparaten. Målsättningen är just att få lederna raka och fungerande.

Vid SMA kan ledfelställningar, *kontrakturer*, komma ganska tidigt och har en tendens att förvärras med ålder.

*Frakturer*, benbrott är också vanliga, eftersom skelettet inte belastas. *Höftledsdislokation/luxation* är vanligt och hör ihop med muskelsvagheter och funktionen. Den höft som ligger högst på grund av sned rygg är den som har störst risk att glida eller ”hoppa” ur sitt läge (luxera).

*Skolios*, sned rygg drabbar 60 till 90 procent av alla med SMA.

### **Behandling vid SMA**

Muskler som inte fungerar som de ska växer långsammare än skelettet. Det gör att musklerna blir kortare än skelettet när barnet växer och leder till att rörelserna inte kan tas ut fullt. Att lederna är strama leder till ledfelställningar.

– Hos barn med SMA märks stramheten i armbågar och knäleder först, säger Henrik Düppe.

För att förhindra risken för ledfelställningar används två olika metoder. Den ena är stretching, som kan utföras aktivt av personen själv, eller passivt, genom att någon annan för leden i sitt yttersta läge.

Ortoser (skenor) är den andra metoden. De kan användas på flera olika ställen, som till exempel över en knäled eller en fot. Ofta används dessa metoder samtidigt.

– Syftet är att leden ska vara i rätt position, för att undvika snedställning, säger Henrik Düppe.

### **Benbrott**

Benbrott är vanliga vid SMA.

– Om man inte belastar skelettet blir mineraliseringen (benstyrkan) lägre, vilket leder till benskörhet och därmed ökad risk för frakturer. Svagare muskulatur och därmed mindre muskelpåverkan på skelettet bidrar också till problemet. Det vanligaste är att frakturer sker på lårbenet ovanför knät. Benbrott kan ske vid lyft eller om personen faller ur rullstolen. Behandlingen efter en fraktur är gips, men risken är att gipsningen leder till att barnet rör ännu mindre på benet. I vissa fall används istället titanspikar för att fixera skelettet.

### **Höftledsluxation**

Vid SMA I och II är den vanligaste orsaken till höftledsluxation att muskelsvagheten gör att ledkulan inte stabiliseras i leden. Om höftledsluxation uppstår hos ett barn utan gångförmåga åtgärdas den sällan. Vid SMA ger höftledsluxation inte alltid upphov till smärta.

– Men om nya mediciner leder till att fler behåller sin förmåga att gå är höftledsluxationer något som behöver åtgärdas, säger Henrik Düppe.

### **Skolios**

Skolios drabbar mellan 60 och 90 procent av alla med SMA. Att ryggen böjs påverkar bland annat bröstkorgen och ger inskränkt lungvolym.

– Muskulaturen mellan revbenen är svag vilket i kombination med en relativt bättre kraft i mellangärdet ger en klockformad bröstkorg. Deformiteten av bröstkorg i kombination med skolios ökar risken för lungkomplikationer. Bröstkorgen får inte normal volym vilket innebär reducerad lungvolym.

Skolios och muskelsvagheten bidrar till svårigheter att hosta upp slem ur luftvägarna, påverkar sömnen och ger ökad risk för lunginflammationer.

Snedställning av bäcken och kutrygghet (kyfos) finns ofta samtidigt.

– Det är alltså flera viktiga anledningar att ha kontroll över skoliosutvecklingen vid SMA, säger Henrik Düppe.

Behandlingen går ut på att observera hur skoliosen utvecklas och se till att barnet får ett anpassat sittande med korsett eller på ett annat sätt anpassat sittande.



Korsetten ska vara välanpassad för att barnet ska få ett bra sittande, men inte så hårt att lungvolymen och därmed andningsfunktionen påverkas.

– Med dessa åtgärder kan vi inte förhindra, men däremot fördröja förloppet vid skolios, säger Henrik Düppe.

Om skoliosen ökar, vilket oftast sker, måste den behandlas kirurgiskt, för att barnet ska kunna sitta bättre, få en bättre allmän funktion och andning.

Med en stabil rygg minskar risken för tryck och smärtor i höfter och rygg. Barnet får mindre behov att använda armarna för att hålla balansen när det sitter. En annan fördel är att lungkomplikationerna blir färre.

– Operationen måste göras utmed hela ryggen, från övre delen av bröstryggen till bäckenet.

Det finns också risker med en skoliosoperation i samband med operation med påverkan på andningen och cirkulationen.

Infektioner och problem med de implantat som används vid ingreppet kan också förekomma. Efteråt kan det vara svårt att återfå sittbalansen och att lyfta på armarna, men det brukar gå över.

– Som alltid är det viktigt att väga för och nackdelar innan beslut om operation tas, säger Henrik Düppe.

## Flagga på Arvids journal

När familjen bytte bostad och kommun kom de också till ett nytt sjukhus. Föräldrarna och Arvid åkte dit för att träffa behandlande läkare och övrig personal på barnavdelningen.

– Vi berättade hur vi haft det och hur vi vill ha det. Efter det mötet har vi direktkontakt med specialister när Arvid behöver akutsjukvård.

– Det finns en flagga på Arvids journal. Den gör att de öppnar dörrarna till ett eget rum när vi kommer till akuten.

Samtalen med vårdpersonalen har också lett till att familjen fått med sig en egen analysapparat för crp (snabbsänka) hem. Det innebär att de slipper åka till sjukhuset varje gång han blir förkyld, utan bara när han är allvarligt sjuk.

De har stetoskop för att lyssna på hans lungor. För att få upp slemmet ur hans lungor använder de bland annat en massagedyna som de lägger under madrassen när han sover. Den har visat sig

vara en effektiv metod för att få upp hans slem. När han ligger stilla på natten bildas det mycket slem.

– Nu går det lång tid mellan gångerna som vi tvingas åka akut till sjukhus, eftersom vi klarar det mesta själva, säger Anna.

## Forskning och läkemedelsstudier

**Det nya läkemedlet Spinraza (nusinersen), har tydligt förbättrat den motoriska förmågan hos patienter med SMA. När det gäller effekten på muskelstyrkan behövs fler studier för att ge ett svar. Det säger Mår Tulinius professor i pediatrik och överläkare på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Redan 1995 var det känt att orsaken till SMA fanns på den korta armen av kromosom 5 (5q13). Men det var först en bit in på 2000-talet som kunskapen om detta område blev tydligare.

– Idag vet vi att SMN1-genen saknas vid SMA och att SMN2-genen har betydelse för när och hur sjukdomen utvecklas vid SMA. Sjukdomen beror på att SMN-proteinet inte kan produceras, säger Mår Tulinius.

Det nya läkemedlet Spinraza som nu är tillgängligt i Sverige ökar produktionen av proteinet från SMN2-genen, genom RNA-modulering. Det innebär att man tillför molekyler som bistår cellerna med den byggsten som fallit bort i koden för tillverkningen av proteinet. Proteinets som saknas vid SMA kan därmed produceras av cellerna.

### **NT-rådet säger ja**

Till en början var det oklart om Spinraza kunde ges i Sverige, eftersom kostnaden är mycket hög. Efter en utredning beslöt NT-rådet, som rekommenderar Sveriges kommuner och landsting förskrivning av dyra läkemedel, att Spinraza ska erbjudas patienter med SMA I och II. I rekommendationen inkluderades även patienter med SMA IIIa, som debuterar före tre års ålder. Behandlingen ska beslutas av barnets specialläkare tillsammans med en arbetsgrupp utsedd av NT-rådet.

I Sverige blev läkemedlet godkänt i september 2017 och i december 2017 fick de första patienterna behandlingen. Läkemedlet ges som injektioner i ryggmärgskanalen.

Godkännandet bygger på två studier med 121 patienter (ENDEAR) respektive 126 patienter (CHERISH). De visade att läkemedlet gav en signifikant förbättring av överlevnad och på muskelfunktion.

Spinraza ska under första året ges i sex doser och det andra året tre doser per år. Behandlingen ska fortsätta livet ut. Patienter som får Spinraza ska behandlas vid två enheter i landet, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg och vid neuromuskulära mottagningen vid Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

– Det är en fördel att kompetensen och erfarenheterna från behandlingen koncentreras på dessa två specialiserade enheter, säger Már Tulinius.

### **Tio nya fall per år**

I Sverige beräknas det bli tio nya fall av SMA varje år. Av dem är det fem med SMA I och fem med SMA II och III.

Totalt finns det omkring 80 barn och ungdomar med SMA under 18 år i Sverige och 120 vuxna med diagnosen.

Már Tulinius bedömning är att det finns stora vinster för samtliga barn med SMA att börja med Spinraza.

Personer med SMA I överlever och kommer att få god arm- och handfunktion och lära sig sitta, kanske till och med att gå tack vare läkemedlet. Men de kommer att kräva mycket sjukvård, flera av dem behöver andningshjälpmedel, PEG och skoliosoperation. Personer med SMA II kommer i flera fall att kunna gå och ha mindre problem med luftvägarna, mindre nutritionsproblem och kanske slippa skoliosoperation om de får Spinraza tidigt i sjukdomsförloppet.

– Vid SMA III kan troligen gångfunktionen behållas upp till vuxenåren och de slipper förhoppningsvis mycket av de sjukvårdsresurser som skulle krävas utan medicinen, säger Már Tulinius.

### **Framtidens medicin**

Nästa steg i utvecklingen av läkemedel vid SMA är baserad på genterapi. Då handlar det om att tillföra en frisk SMN1-gen.

– SMN1-genen stoppas in i cellens kärna. Det är en engångsbehandling och leder till en kontinuerlig produktion av SMN protein.

Metoden som kallas AVXS har testats på 15 barn i USA med SMA I med god effekt. Nästa steg är en större internationell studie som inleds inom något år. I den ska med stor sannolikhet även patienter från Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus erbjudas att ingå.

Fråga till Már Tulinius:

*Förbättras andningen med Spinraza?*

– Det behövs fler studier, för att ge svar på det.

## Lungsymtom och behandling vid SMA

**Vid SMA finns två huvudproblem när det gäller andningen, det är ökade slemmängder i luftvägarna och försämrat luftutbyte på grund av nedsatt muskelkraft.**

– Det finns många behandlingar som kan underlätta för barnet, säger Karsten Kötz, barnlungläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

### Orsaker till luftvägsbesvär

Vid SMA är det framförallt de sämre fungerande musklerna mellan revbenen som påverkar slembildningen och bidrar till svårigheter med andningen. Samtidigt är mellangärdet inte påverkat i lika stor utsträckning. Det skapar en muskelobalans och leder till att barn med SMA får en klockformad bröstorg.

– Det leder till korta andetag och en stel bröstorg, säger Karsten Kötz.

*Bristen på muskelkraft* ger minskad hostkraft. Med sämre hostkraft är det svårt att få upp slemmet, vilket ökar risken för slembildning och atelektaser (delar av lungan faller ihop och täpps till av slem).

En annan riskfaktor för luftvägsbesvär är de försvagade svalgmusklerna som kan leda till *felsväljning*. Maten hamnar i lungorna istället och orsakar inflammation i luftvägarna, med mer slembildning som följd.

När musklerna gradvis försvagas påverkar det lungfunktionen genom att *gasutbytet* försämras och balansen mellan syre och koldioxiden i blodet ändras. Syrehalten minskas och koldioxidhalten ökar.

Vanliga symtom på syrebrist är huvudvärk, trötthet, koncentrationssvårigheter, orolig sömn och mardrömmar.

### Behandling

Lungläkarens mål vid behandling är att hålla luftvägarna så rena och bakteriefria som möjligt. För att förhindra lungskador på sikt är det viktigaste att få bort slemmet. Det sker genom slemmobilisering.

– Inhalation av fysiologiskt koksalt och slemmobilisering, alltså att få upp slemmet räcker ofta långt, säger Karsten Kötz.

### Andningsgymnastik

För att få upp slemmet, mobilisera det, är det viktigt med andningsgymnastik. Är barnet litet kan *bollning* fungera. Då gungas barnet liggande på magen på en stor boll för att på så sätt underlätta djupandning och hostningar som stöter upp slemmet. Större barn kan göra blåsövningar. Ett exempel är *huffning/stötning* för att med forcerad andning eliminera slemmet.

– Vanlig *fysisk aktivitet* i vardagen i den utsträckning det går är också viktig, säger Karsten Kötz.

Andra hjälpmedel för att få upp slemmet är *Rubens blåsa*. Studier som gjorts på vuxna med Duchennes muskeldystrofi (som har liknande symtom), visar på minskad försämring av lungkapaciteten när de använde blåsan för att blåsa upp lungorna.

En *CPAP, Continous Positive Airway Pressure*, hjälper till att hålla ett positivt luftvägstryck genom hela andningscykeln via olika masker. *BIPAP*, är ett mer avancerat andningsstöd.

*PEP-mask* ger ett motstånd under utandningen och kan anpassas efter varje barns behov. Med hjälp av motståndsandningen kan sammanfallna lungblåsor, atelektaser öppnas.

*Cough Assist* är en hostmaskin som kan stimulera hostning.

Det finns inga exakta mått när det är dags att sätt in mekanisk andningshjälp.

– Barnet måste observeras och undersökas om det kan hosta effektivt. Om det inte kan det är det dags. Mycket talar för att det är viktigt med tidiga insatser, säger Karsten Kötz.

### **Förebygga infektioner**

Det är viktigt att förebygga och behandla luftvägsinfektioner.

Barnet ska som infektionsskydd ha det vanliga

vaccinationsprogrammet och årlig influensavaccination och passiv immunisering mot RS-virus under de första två åren.

– Ibland finns det också anledning att ge barnet antibiotika i förebyggande syfte om infektionerna är täta, säger Karsten Kötz.

### **Uppföljning**

Lungfunktionen ska följas upp kontinuerligt för att andningssvikt och försämrande faktorer ska identifieras i tid. Symtom och tecken på att lungfunktionen är försämrade kan vara:

- Natlig hypoventilation (morgontrötthet, huvudvärk, illamående, trötthet, orolig sömn och tillväxtproblem)
- Återkommande nedre luftvägsinfektioner
- Reflux (magsyra och maten åker upp i halsen)
- Matnings- och sväljningssvårigheter
- Avvikande form på bröstkorgen (thorax), nedsatta eller rosslande andningsljud, ytlig andning, ökad andningsfrekvens och paradoxal (ojämn)andning
- Skolios
- Längd- och viktavvikelser

Undersökningar som bör göras är lungröntgen vid återkommande infektioner och videofluoroskopi och logopedbedömning vid matnings- och sväljningsproblem. Videofluoroskopi är en röntgenundersökning av sväljfunktionen.

Karsten Kötz rekommenderar en årlig spirometriundersökning av lungorna för att bedöma andningskapaciteten av barn som kan medverka.

## **Frågor till Karsten Kötz:**

### ***Kan bröstkorgen stelna vid SMA?***

– Om du inte använder bröstkorgen stelnar den. Därför är det viktigt med en låg tröskel innan vi sätter in hjälpmedel för personer med svag lungfunktion. Svårigheten är att ingen vet exakt var gränsen går, eftersom det saknas kunskap om detta när det gäller SMA. Men rekommendationerna vid Duchennes muskeldystrofi, som är en liknande sjukdom, är att sätta in behandling tidigt.

***Finns det risker med att ge barnet för mycket syrgas?***

– Risken med för mycket syrgas är att det kan leda till ökad halt av koldioxid i blodet. Man ska därför vara något försiktig med syrgas om man inte samtidigt ger barnet ventilationsstöd. Det är viktigt att förstå mekanismen och följa rekommendationerna om mängden syrgas.

***Kan lungfunktionen förbättras med Spinraza?***

– Studierna som är gjorda hittills tyder inte på en snabb förbättring av lungfunktionen. Det behövs mer studier där barnen följs under längre tid för att studera effekten på lungfunktionen mer noggrant.

## Arbetsterapi och motorik vid SMA

– **Kontinuerliga uppföljningar av muskelstyrkan är viktig, för att kunna ligga steget före. Det säger Johanna Weichbrodt, specialistarbetsterapeut vid Regionhabiliteringen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

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

Barnen och ungdomarna med SMA undersöks av teamet en till två gånger per år. Uppföljningsprogrammet baseras på rekommendationer i det skandinaviska referensprogrammet för spinal muskelatrofi.

– Uppföljningen är viktig, för att vi ska kunna följa sjukdomsutvecklingen. Då kan vi ligga steget före och hitta rätt tidpunkt för en insats, säger Johanna Weichbrodt.

Uppföljningarna innehåller en noggrann genomgång av medicinska händelser sedan föregående uppföljning. Längd och vikt mäts och undervikt såväl som övervikt noteras. Mag- och tarmproblem identifieras och om det behövs tas noggrann nutritionsstatus av en dietist. Lungfunktion undersöks liksom ryggstatus och ortopedisk status. Muskelstyrka följs genom noggranna mätningar, liksom felställningar (kontrakturer) och aktivitetsförmåga.

– Vi berättar för barn och föräldrar vad vi sett och planerar framöver. Efteråt skickar vi en rapport till barnets habilitering, säger Johanna Weichbrodt.

### **Muskelfunktion**

Barn med SMA har uttalad muskelsvaghet i hela kroppen.

Beroende på sjukdomens svårighetsgrad är problemen mer eller mindre uttalade och variationen kan vara stor. Muskelsvagheten är ofta symmetrisk med svagare muskler närmast kroppen och i benen. Muskelstyrkan i armarna är bättre.

– Muskelsvagheten är inte progressiv i sig, men när barnen växer och blir längre och tyngre förlorar de den motoriska funktionen, eftersom muskelstyrkan inte räcker för den växande kroppen, säger Johanna Weichbrodt.

Vid uppföljningarna på Regionhabiliteringen kontrolleras muskelstyrkan i händer, ben och fötter. Ledrörligheten undersöks för att i tid upptäcka om det finns risk för felställningar.

### **Träning av muskelstyrka**

Det är inte farligt att träna vid SMA, men träningen måste anpassas efter det enskilda barnet, eftersom effekten hör ihop med antalet fungerande muskelfibrer.

– Vissa muskler har redan en maximal belastning vid lek och vardagsaktiviteter. Då är de svåra att träna upp ytterligare, säger Johanna Weichbrodt.

### **Generella träningsråd vid SMA**

- gör hellre fler repetitioner (än få tunga repetitioner)
- använd lätta saker (träningsredskap, leksaker, bestick)
- ha låg belastning
- förbättra uthålligheten

Konditionsträning är bra för att få upp uthålligheten. Vanlig lek och vardagliga aktiviteter räcker långt. Bra aktiviteter är bassängträning, träningscykel, elektrisk cykel och anpassad cykel.

### **Rörelsemönster**

Barn med SMA har ett annorlunda rörelsemönster som är en anpassning till nedsatt styrka och eventuella kontrakturer.

Rörelsemönstret ska i de flesta fall inte korrigeras.

– Barnen hittar sina egna lösningar efter de givna förutsättningarna, säger Johanna Weichbrodt.

### **Kontrakturer**



Kontrakturer, felställningar uppstår på grund av muskelsvagheten och beror på att böjmuskulaturen oftast är något starkare än sträckmuskulaturen. Kontrakturer påverkar aktivitetsförmågan och det blir svårt att använda sig av kompensatoriska rörelser för att kompensera för muskelsvagheten, därför är det viktigt att förebygga ledfelställningar.

Det görs framförallt genom stretching, ortoser och ståträning. Stretching kan ibland utföras av personen själv, men oftast behöver man hjälp av någon annan.

– Många barn med SMA är rädda om sina fötter. Informera alltid nya personer i vården som möter barnet om barnet är extra känsligt. Då kan man undvika att barnen blir rädda för att stretcha och eller bli undersökta.

Stramhet i vadmuskeln kan motverkas om barnet använder nattskenor.

### **Gå- och ståträning**

För barn som sitter i rullstol större delen av dagen är det viktigt att ståträna med hjälp av ståskal eller någon typ av ståställning. Gå- och ståträning är viktig, eftersom den stretchar höfter, knän och fotleder. Genom att stå belastas också skelettet, vilket minskar risken för benskörhet. Ståträning minskar också risken för skolios, vilket i sin tur påverkar lungfunktionen positivt.

– Barnets räckvidd ökar också när det står upp, säger Johanna Weichbrodt.

### **Skolios**

Skolios, sned rygg, är en vanlig följd av att vara sittande de flesta av dygnets vakna timmar. Skoliosen orsakas av muskelsvaghet och muskelimbals. Skoliosen tilltar ofta när barnet växer mycket.

Det är viktigt att anpassa barnets sittställning så noga som möjligt och sträva efter symmetri. Vid uppföljningarna på Regionhabiliteringen görs en noggrann sittanalys. Barnet sitter på en matta som är kopplad till en dator som mäter trycket undertill för att se tryckfördelningen.

– En bra sittställning ger barnet bättre förutsättningar att använda sina armar och händer. Det skapar förutsättningar för en god lungfunktion och matsmältning.

Ibland kan en korsett vara ett bra hjälpmedel för att få en god sittställning. Korsetten hindrar inte skolios, men kan fördröja utvecklingen av den. En hård korsett som sitter tajt är att föredra. Den ska vara bakknäppt, eftersom barnet behöver mothåll på framsidan.

– Dessutom är det bra med öppningen på ryggen, eftersom det då går att känna på ryggraden, för att kontrollera kotornas positioner, säger Johanna Weichbrodt.

Det finns evidens för att tidig operation är en fördel vid skolios hos barn med SMA. Men man får alltid överväga varje barns situation och noga analysera när det är rätt tid för operation. Vid en alltför tidig operation behöver barnet tillbringa mycket tid på sjukhus i samband med förlängningar av stagen. Kan operationen fördröjas med hjälp av en korsett kan det vara att föredra.

### **Rullstol**

Barnet ska ha en lagom stor rullstol. En rullstol ”att växa i” ger dåliga förutsättningar för en god sittställning. Det är bättre att byta ut rullstolen allteftersom barnet växer.

I rullstolen ska barnet sitta symmetriskt med stöd i sidled, för att inte behöva ta stöd på armstödet för att hålla sig uppe. Tunna raka bålstöd rekommenderas, eftersom de inte stör armens rörelse.

För huvudkontroll är det viktigt med nackstöd ett bra nackstöd. I vissa situationer som till exempel vid datorarbete/lek kan ett huvudstöd, till exempel Headpod användas. Även nackkrage kan behövas i situationer som permobilkörning i ojämn terräng. Olika typer av nackkragar finns på okmkonsult.se. Sittdynan bör bytas en gång per år. Materialet blir slitet även om det inte syns.

### **Arm- och handfunktion**

Musklerna i armar och händer riskerar också att bli strama vid SMA. Därför är det viktigt att stimulera till rörelse genom vardagsaktiviteter, stretching och handortoser. Flera faktorer påverkar funktionen som muskelstyrka, handtremor (skakning), rörlighet, räckvidd och uttröttbarhet bland annat.

– Barnens lek är ofta tillräcklig för att ge allsidig rörelseträning säger Johanna Weichbrodt.

När det gäller skolarbete får barnet tillsammans med vuxna hitta en lagom nivå. Även om barnet kan skriva själv, kan det vid längre skrivuppgifter vara bra att den personliga assistenten gör det eftersom det kan bli för ansträngande för barnet.

– Ofta ser vi att handstyrkan ligger stabilt på den mycket svaga nivå som barnet har som liten. En flicka med SMA som vi följt under många år hade ingen försämring av sin handstyrka från 5 till 14 år.

**Självständighet trots SMA**

För att barnen och ungdomarna ska bli självständiga trots SMA är det viktigt att se barnets förutsättningar i miljön och anpassa den efter deras behov. Hjälpmedlen ska passa åldern. Att kunna ta sig dit man vill ger självständighet och självkänsla.

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

– Lär barnen bli skickliga på att instruera så att någon annan kan utföra det som de vill. Peppa dem så att de har känslan att de är med på lika villkor, säger Johanna Weichbrodt. Uppmuntra dem också att göra vardagliga uppgifter som det som syskonen gör, med hjälp av sin assistent kan även barnet med SMA hjälpa till med dukning, plocka ur diskmaskin och så vidare. Vilket även ger en jämställdhet mellan syskonen.

**Motivera till ett intresse**

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

**Frågor till Johanna Weichbrodt:**

*Har vi rätt till två ståpodier, ett att ha hemma och ett på förskolan?*

– Reglerna är tyvärr olika i alla landsting. I många delar av landet kan man få två men bara ett ståskal.

*Vilken är skillnaden mellan en bra och en dålig korsett?*

– En bra korsett kan barnet ha på sig hela sin vakna tid. Den ger en bra upprättningsåtgärd samt ökar barnets aktivitetsförmåga.

*Är det vits att använda korsett när man ligger?*

– Om man kan ha korsetten även i liggande är det att föredra, men många gånger är det svårt för barn med nedsatt lungfunktion.

*Finns det konsensus om när det är bra med korsett eller att operation är bättre?*

– Utgångspunkten är att man ska operera tidigt men av olika orsaker behöver man ibland skjuta på operation och då är en hård sittstödskorsett ett bra alternativ tills operation kan göras.

***Vår dotter får ingen korsett som hon gillar. Vad ska vi göra?***

– I en del regioner görs endast halvhårda korsetter eller det som kallas soft brace. Dessa ger oftast inte ett bra stöd och är svåra att få att sitta rätt vilket ger obehag för barnet. Vi rekommenderar alltid hårda sittstödskorsetter eller korrigerande korsetter av BOSTON-modell tillsammans med en inprovning på en eller två veckor på Regionhabiliteringen. Både barnet, föräldrarna och assistenter kan behöva hjälp med att lära sig att använda korsetten.

## Arvid har skolios

När Arvid var fyra år uppmärksammade föräldrarna att hans skolios blivit värre. När de efterlyste en ny korsett, började läkarna prata om operation. Föräldrarna ville inte operera en fyraåring, utan frågade efter andra alternativ. De var på utredning på regionhabiliteringen i två veckor. Nu görs en ny avgjutning för hans korsett var sjätte månad.

– Hans skolios har inte blivit sämre. Det han har kallas ”kollapsad” skolios, vilket innebär att han får rak rygg när man lyfter upp honom.

## Mat, näring och ätande

**Bra mat med bra näring ger god tillväxt och god hälsa. Det leder till bättre förutsättningar för inre organ och skelett samt motstånd mot infektioner. Det säger Anette Ekelund, dietist på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.**

Maten med dess innehåll av kolhydrater, fett, vitaminer, mineraler och vatten är livsviktig för oss. Ett barn med SMA har ofta olika problem som har med kosten att göra.

– Ett bra mått för att se att barnet får tillräckligt med energi är att följa tillväxten noga, säger Anette Ekelund.

Energibehovet varierar mycket från person till person. Vi behöver olika mycket mat beroende på kön, ålder, kroppsstorlek, kroppssammansättning och aktivitetsnivå.

Ett barn med SMA kan ha ett tungt andningsarbete som kräver mycket energi, vilket också kan orsaka illamående. Matlusten kan också hämmas av förstoppning eller reflux, det vill säga när magsaft kommer upp i matstrupen. Barnet kan ha svårt att tugga och svälja på grund av sin muskelsvaghet och det kan göra att måltiderna tar lång tid. Kan man inte äta själv kan det innebära att man inte får i sig tillräckligt på grund av att man är beroende av personer runt omkring.

– Även om den som sitter har ett lägre energibehov, är behovet av vitaminer och mineraler minst lika stort som hos friska personer. På grund av stillasittandet är det också viktigt att barnet får i sig fiber och vätska för att hålla magen igång, säger Anette Ekelund.

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

Tillväxthämning

Bristsjukdomar

Dålig läkningsförmåga

Trötthet

Koncentrationssvårigheter

Försämrade intellektuella förmågor

Minskad uthållighet

Sämre livskvalitet

Benskörhet och frakturer

Sämre motorisk förmåga

Lägre delaktighet

Ökad smärta

Om det finns problem med att äta eller växa är det viktigt att utreda de bakomliggande faktorerna. Tillväxtdokument är ett viktigt dokument för att upptäcka om barnet får i sig för mycket eller för lite energi. Men även att undersöka barnet medicinskt och ta olika blodprover.

Tillsammans med föräldrarna går dietisten igenom symptomrelaterade problem till matintag och ätande.

– Det kan handla om att utreda om barnet sväljer rätt, så att inte mat hamnar i lungorna, hur munmotoriken fungerar eller om barnet har någon allergi. Matens konsistens behöver också ses över, temperatur och smak, men även hur man matar barnet på

bästa sätt och hur man förhåller sig till matsituationen. Det handlar alltså om att få en helhetsbild, för att förstå var problemet ligger, säger Anette Ekelund.

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

Gastrostomi, knapp på magen, kan vara en lösning om det är arbetsamt för barnet att få i sig tillräckligt via munnen.

– De flesta föräldrar upplever en lättnad efter att barnet fått en knapp på magen.

Genom knappen går det att ge barnet sondnäring, som innehåller alla näringsämnen.

– Får barnet i sig tillräckligt med näring kan det innebära att barnet drabbas av färre infektioner, tillväxten blir bättre och stressen minskar hos barnet och hos omgivningen.

### **Vitamin D**

Vitamin D som vi huvudsakligen får genom solljuset är en viktig vitaminkälla. Allt fler studier visar att vitaminet har större betydelse än man tidigare har trott.

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

För att få tillräckligt med D-vitamin från solen räcker det med naken hud på till exempel en arm i en kvart när solen står som högst. Men vi som bor i ett mörkt land kan behöva extra tillskott. Personer med SMA är en särskild riskgrupp som riskerar att få i sig för lite av den viktiga vitaminen, på grund av att man är stillasittande inomhus och ofta har litet matintag.

– Dagens generella rekommendationer är att spädbarn till vuxna under 75 år ska få i sig 10 ug per dag. Vid SMA krävs ofta det dubbla, 20 ug. Bästa sättet att veta hur mycket man behöver innebär en individuell bedömning med hjälp av ett blodprov.

Brist på vitamin D kan bland annat ge benskörhet, muskelsvaghet, smärta, luftrörsinfektioner och nedsatta kognitiva funktioner.

## Frågor till Anette Ekelund

### ***Vår dotter med SMA II väger för mycket i förhållande till tillväxtkurvan säger de i vården. Vad kan vi göra?***

– För att göra en bedömning måste jag träffa barnet. Det går inte att enbart utgå från tillväxtkurvan, utan att väga in fler faktorer. Men helt klart är att det blir tyngre om man inte har så många muskler om hon väger mer än hon ska.

### ***Finns det någon fördelning mellan fett och protein som vi ska tänka på?***

– Det är inte gynnsamt med mer protein, än vad som rekommenderas för ålder och kilo kroppsvikt. För mycket protein kan framförallt överbelasta njurarna. Barn med SMA har mindre muskler som därför kräver mindre protein.

### ***Vi har hört att barn med SMA ska ligga två kanaler under i viktkurvan. Vad gäller?***

– Det är viktigt att man tar hänsyn till barnets vikt i förhållande till längd, diagnos och muskelfunktion. Ett barn med SMA I kanske till och med ska ligga tre nivåer under sin längd och ett barn med SMA II bara en. Även här behövs en individuell bedömning.

### ***Vår son har fått korsett och har gått ner två kilo på några veckor, vilket inte är bra.***

– Låt honom ta av sig korsetten när han ska äta.

### ***När tar vårt lager av vitamin D slut på året?***

– Ju längre från sommar och sol vi kommer. I februari, mars brukar man ligga som lägst i koncentration.

### ***Vad händer om man får i sig för mycket vitamin D?***

– Vid högre doser än rekommenderat finns risk för förgiftning av levern. Illamående kan vara ett tecken på att dosen är för hög. Man kan aldrig överdosera med mat eller sol.

### ***Hur lång tid får en måltid ta?***

– Över trettio minuter är lång tid. Har familjen problem att få i barnet mat och kämpar i omkring fyrtio minuter varje gång kan barnet må bättre med en knapp.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

**Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Barnen har under vistelsen ett eget anpassat program.**

**– Genom aktiviteterna vill Ågrenska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla, och barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för varje barn att utföra aktiviteterna under veckan blir så bra som möjligt, säger Bodil Mollstedt, specialpedagog som arbetar i Ågrenskas barnteam.**

Barn med SMA har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad.

– Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har vi utformat programmet för barnen och ungdomarna under veckan, säger Bodil Mollstedt.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare familjevistelser, samt talar med föräldrarna som ska delta i vistelsen. De tar också in information från pedagoger på barnens skolor. Utifrån informationen formas sedan veckans aktiviteter.

– Barn med SMA har inte bara olika symtom – symtomen varierar också över dagen, säger Bodil Mollstedt.

### **Delaktighet**

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Pedagogiken utgår från ICF, som är ett klassifikationsredskap där man bedömer den totala livssituationen för personer med funktionsnedsättning. Det är framtaget av Världshälsoorganisationen, WHO.

Påverkansfaktorer för delaktighet handlar dels om kroppsliga faktorer, men också om omgivningen.

– Pedagogiken utgår framför allt ifrån personer och miljö runtomkring barnet, och hur miljön kan anpassas och personer samverka. Vi försöker se möjligheter istället för att låta oss begränsas, säger Bodil Mollstedt.

Deltagarna på familjevistelsen uppmanas att samtala om vad som underlättar dagen för deras barn. Föräldrar och personal får diskutera med varandra under några minuter.

Några säger att det är viktigt att barnet har personal som det känner sig trygg med. Är det ny personal som inte har kunskap om diagnosen känner sig barnet inte tryggt.



Andra berättar att det varit viktigt att träffa nya pedagoger och överlämna kunskap vid stadiemyten.

– Vi har bytt mailadresser med personalen. Inför aktiviteter för vi hela tiden en dialog så att ska bli en så bra upplevelse som möjligt för vårt barn. Genom vårt samarbete lär sig personalen hur vi gör vid nya situationer, nästa gång förstår de lättare vad som kan göras, berättar en av deltagarna.

Bodil Mollstedt sammanfattar berättelserna med att framförhållning och struktur verkar vara viktiga faktorer för att barnets dag ska bli bra.

Mycket av ansvaret vilar på omgivningen och miljön runt barnet, men det krävs kunskap för att ge de rätta förutsättningarna.

Framförallt måste barnet själv tillfrågas: Vilket stöd vill du ha?

### **Särskilda mål vid SMA**

Inför varje familjevistelse upprättas särskilda mål för veckans aktiviteter. Under veckan med barn som har SMA är ett av dem att *anpassa dagens aktiviteter efter varje persons hälsa och omvårdnadsbehov.*

Barnteamets personal utgår i planeringen från de tider för mat och vila som barnet brukar ha. Målet är att barnen ska kunna vara med på dagens alla aktiviteter, därför anpassas individuella träningsmoment och hjälpmedel på ett naturligt sätt så att barnen inte ska missa något.

För att *bidra till barnens självständighet* är det viktigt att miljön är fysiskt tillgänglig för dem. Det görs genom tillgång på hjälpmedel och material som väger lite vid måltiden till exempel.

– När vi spelar spel används enkla tärningar i skumgummi. Byt ut de som finns hemma eller i skolan och ersätt med de lätta. Ha dem framme så att de kan användas av alla.

Det ska också finnas tillräckligt med tid för att de självständigt ska kunna genomföra sina uppgifter.

*Upprätthålla den fysiska orken och stimulera motoriken* är ett tredje mål under veckan. Det görs genom att aktiviteterna anpassas till barnets fysiska möjligheter. Uthållighet tränas bland annat genom walkie talkie, trekamp eller rörelser till musik som ger möjlighet till träning med låg belastning och naturliga pauser. Under dagarna finns tillfällena till vila och avslappning. Ett uppskattat rum är Sinnenas rum där man kan dra sig undan och ta det lugnt.

– I klassrummet kan man ha flera saccosäckar, där alla elever kan sätta sig och vila. Finns det flera av samma sort, behöver ingen känna sig utpekad när man använder den, säger Bodil Mollstedt.

För att *bidra till att stärka självkänslan* finns många tillfällen till samtal där man kan dela erfarenheter. I den äldre gruppen började redan första dagen med att eleverna gjorde en mindmapp om SMA för att ta reda på vad man vet och tänker om sin sjukdom, vad den innebär, hur det är att ha assistenter och hjälpmedel till exempel.

– För att bidra till självkänslan stärker vi hela tiden gruppen. I trekamp till exempel delas man upp i grupper. Varje person jobbar en och en i tre olika aktiviteter. Poängen i varje grupp läggs ihop. En dag senare gör man samma igen för att se om ens grupp kan slå sina framsteg.

### **Den goda cirkeln**

Vistelsen ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den ”goda cirkeln” igång.

– Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

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

#### *Länktips:*

[logopedeniskolan.blogspot.se](http://logopedeniskolan.blogspot.se)

[skoldatatek.se/verktyg/appar](http://skoldatatek.se/verktyg/appar)

[skolappar.nu](http://skolappar.nu) – appar kopplade till det Centrala innehållet i Lgr11

[appstod.se](http://appstod.se) – samlingsplats för appar som stöd

[mathforest.com](http://mathforest.com) – låg/mellan välj nivå

[Mfd.se](http://Mfd.se) – myndigheten för delaktighet

[serholtsforlag](http://serholtsforlag)

[Outdoor big point](http://Outdoorbigpoint)

[Date lärmaterial](http://Date)

## **Arvid och förskolan**

Arvid fick först ingen plats på förskolan, som föräldrarna hade önskat, eftersom Anna inte hade någon inkomst. Hon försökte få A-kassa, men fick avslag då hon inte kunde stå till arbetsmarknadens förfogande på grund av vården av Arvid.

– Vi ansökte om vård av allvarligt sjukt barn, men på försäkringskassan ville de bara ha en dödsdag på Arvid. Vi kom alltså ingen vart, det var rena Moment 22.

Deras sista hopp var att få ja på en ansökan om personlig assistens. Andra avrådde dem, eftersom Arvid ansågs ”för liten”, vården av honom bedömdes vara inom föräldraansvaret. Men familjen höll på att få sin ekonomi kraschad och de beslöt att prova. De ansökte till kommunen och fick ja till personlig assistans. Anna blev personlig assistent på 60 procent.

– I samma veva fick vi veta att förskolan anställt en person som extra stöd till Arvid.

Förskolan installerade dörröppnare och skaffade höj- och sänkbart skötbord för att kunna ta hand om Arvid.

När Arvid var ett år och några månader började han förskolan.

## Syskonrollen

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

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

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort den utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till den.

### Studier om syskon

Studier om syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

Syskonen har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.

Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.

Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om syskonets funktionsnedsättning kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning. Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del tror att de själva kan ha orsakat skadan.

– De frågor barnen ställer behöver de få svar på. Försöker man sätta igång ett samtal om deras brors eller systers sjukdom kan det bli ett samtal.

Yngre syskon uppfattar mycket tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå.

– Redan i tidig ålder kan de förstå att någon behöver hjälp och hämtar nappen när deras bror eller syster gråter.

Efter nioårsåldern 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 en gemensam förklaring på diagnosen, som syskonet kan använda för att berätta för andra: min bror har svaga muskler.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka och sin egen roll: Måste de hjälpa till även om de inte har lust? 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.

### **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.

*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”.

Många barn har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

### **Positiva sidor**

Linda Kjellgren Öhman beskriver också positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättningar. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

### **Syskonens tips till föräldrar**

Syskon har sagt att föräldrar gärna får berätta om sjukdomen om vad den innebär. Och prata om nuet och framtiden.

De vill gärna ha egen tid tillsammans med föräldrarna, men det behöver inte vara någon märkvärdig resa utan handlar mycket om de enkla tillfällena i vardagen som att gå och fika eller titta på en film tillsammans.

En mamma berättade att när tonårssonen kom hem vid 22-tiden tog de en kopp te tillsammans och pratade innan de gick och la sig. Det gav både henne och sonen en fin stund tillsammans, som de båda uppskattade.

**Syskonens tips till lärare**

Syskon vill att skolpersonalen frågar hur de mår, inte bara hur deras bror eller syster mår. De önskar att lärarna har förståelse för situationen hemma, när brodern eller syster med funktionsnedsättning varit sjukt till exempel.

**Syskonläger**

Ågrenska har de senaste åren haft möjlighet att anordna ett syskonläger tack vare finansiering via välgörenhet från löpare i Göteborgsvarvet.

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

*På webbplatsen finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar som föräldrar själv berättat om.*

**Arvid har två yngre syskon**

Lillasyster Elsa, föddes när Arvid var två år. Hon gick på samma förskola som Arvid innan han började i skolan. Hon avundas sin bror och vill också ha en personlig assistent och en knapp på magen.

- Hon är vårt solsken, vår lilla yrvind och det bästa som finns för Arvid.
- Vi har hela tiden sagt att ”det inte är synd om Arvid”.

Han ska inte få några särskilda privilegier utan lära sig hur man uppträder i sällskap med andra. Det är viktigt för hans mentala hälsa, menar föräldrarna som vill att han ska bli stark och självständig. De vill att han ska kunna ge ett bra svar om någon frågar varför han sitter i rullstol: ”jag är svag i benen”.

- Mer behöver han inte förklara, säger Anders.

När Arvid hostar vill Elsa gärna hjälpa till. De retas och bråkar med varandra som vilka syskon som helst.

Eftersom Arvids sjukdom kräver så mycket uppmärksamhet har föräldrarna bestämt att syskonen ska gå till kurator och prata om hur de känner sig. Arvid och Elsa sitter en stund var hos kuratorn och väntar medan den andre har sin stund.

- Vi låter dem hålla på så länge de vill med dessa samtal...
- Hittills tycker de om att gå till kuratorn och prata om sig själva.

För ett år sedan fick de en lillebror. Han är också frisk bärare av SMA.

## Information från NMSA

**Bli medlem i Nätverket för spinal muskelatrofi och få den senaste informationen om vad som händer i Sverige och världen.**

**Det berättar Caroline Nord från Nätverket för spinal muskelatrofi, NMSA.**

NMSA är en patientförening som bildades 2013. Syfte var att stärka kunskapen om SMA. Idag finns 316 medlemmar.

Föreningen har varit mycket aktiva för att få en rekommendation för nya läkemedlet Spinraza och haft möten med NT-rådet både före och efter beslutet. Man har också deltagit mycket i media, bland annat genom dokumentärfilmen Roy måste leva som sänts på SVT.

Läs mer om föreningens arbete på [nsma.nu](http://nsma.nu)

## Arvid idag

Arvid är en glad och sprallig kille. Föräldrarna beskriver honom som självständig tack vare att han har personliga assistenter.

– Det ska kännas normalt att ha en personlig assistent med sig. Assistenterna är inga ”barnvakter”, utan Arvid måste få leva full ut. Han måste få vara arg, eller få göra dumheter. Han är ju ett barn, säger Anna.

– Vill han kasta snöboll på pedagogerna, ska han kunna säga det till assistenterna, som blir hans ”händer”, säger Anders.

När Arvid skulle börja i första klass tog Anna med sig en fysioterapeut från habiliteringen.

– Min erfarenhet är att man alltid ska ta med en sakkunnig personal i sådana lägen, för att personalen på skolan skulle lära sig hur de skulle ”tänka” kring Arvids behov, säger Anna.

Genom de många möten de gjort tillsammans har föräldrarna och fysioterapeuten blivit en bra enhet som hjälps åt.

Det är en sak att justera skolan inomhus, men inte lika lätt utomhus. Skolgården är inte anpassad och Arvid blir ibland utanför när det blir lekar där han inte kan komma med sin rullstol.

- Vi har utvecklat ett kodspråk med pedagogerna, så att Arvids assistent kan kontakta personalen om han blir utanför. Då agerar de och löser situationen. Eller så pratar de direkt med Arvid: ska vi flytta ut till fotbollsplanen?

Arvid själv säger att han kan allt, men han gör det på ett annat sätt än andra barn. Han gör det med hjälp av assistenterna.

I idrotten har föräldrarna och assistenterna god kontakt med lärarna så att Arvid ska bli så delaktig som möjligt. Att gå balansgång kan göras så att Arvid får köra längs en tejpad linje på golvet.

Arvid har sondmat och går konstant på antibiotika för att hålla en del infektioner stången. Han har fot- och handortoser på varje natt, samt bipap.

- Så länge han inte klagat, har han dem på, även om rådet brukar vara att ha en i taget, säger Anna.

- Vi tycker det är bättre att introducera allt på en gång, för att kunna ta bort något om han blir störd, säger Anders.

Arvid är en dinosaurieexpert, och kan så mycket att han blivit erbjuden jobb på ett dinosauriemuseum.

- Han är frågvis och ger sig inte förrän han kan allt.

Anna och Anders ställer gärna upp och hjälper andra föräldrar. Det ger energi.

- Man ska inte behöva uppfinna lampan två gånger, en i varje kommun, säger Anna.

Deras råd till andra i samma situation är att lägga energi på det de måste göra själv, men be om hjälp med resten.

## Mun-H-Center

- **Vi rekommenderar att barn med särskilda behov 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 Anna Ödman och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center.**



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

### **MHC-basen**

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med sällsynta diagnoser. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats ([www.mun-h-center.se](http://www.mun-h-center.se)) och via MHC-appen.

### **Munmotorik vid SMA**

Vid SMA är det vanligt med *nedsatt muskeltonus* och *muskelstyrka*. Det kan leda till tugg- och sväljsvårigheter och påverka tal och mimik. Talet kan bli mer otydligt och lite nasalt och personen får ofta en svag röst. På grund av svagheten i läpparna kan det bli svårare med salivkontrollen.

Käklederna är påverkade av *ledstelhet* vid SMA. Det innebär förutom nedsatt gapförmåga också nedsatt rörlighet i käken. Ledstelheten kan ge tuggsvårigheter och på sikt försvåra mun- och tandvård. Tungfascikulationer, muskelrörelser i tungan, är vanliga.

Några av barnen på familjevistelsen hade hypotonus, en svaghet i muskulaturen. Barnen hade också mindre gapförmåga än referensmått. Några hade otydligt tal.

Från formulären som föräldrarna fyllt i framgår att en del barn har ät- och sväljsvårigheter. Lätt dregling förekommer också.

### **Ätande**

Svårigheter att äta kan ha många orsaker. Det handlar om *aptit* som hör ihop med viljan och orken att äta, *färdighet* att rent

motoriskt kunna äta och *säkerhet* att äta säkert och inte sätta i halsen till exempel.

För rätt insatser vid ätsvårigheter behöver logopeden undersöka barnet för att ta reda på vad svårigheterna beror på. Handlar det om muskelsvagheten, ”drivet”, eller är det andningen som är ett hinder? Ibland kan det handla om svårigheter få i sig vätska.

### **Tal och språk**

Talsvårigheter vid SMA kan vara att talet är svagt eller icke distinkt till exempel på grund av andningsvårigheter, muskelsvaghet eller nasal klang.

### **Gapförmåga**

Gapförmågan är ofta begränsad vid SMA. Det bästa för att bibehålla gapförmågan och förebygga stelhet i käkleden är att använda vardagsaktiviteter för träning. Ett sätt är att se till att barnet gapar i maxläge när man borstar tänderna. För små barn kan man använda munlek.

– För att öka rörligheten gapa stort och skjut fram käken. Det finns särskilda gapverktyg som TheraBite och gapklämma, säger Lisa Bengtsson.

### **Munhälsa vid SMA**

När det gäller munhälsan, som är tandläkarens ansvarsområde, är det känt att:

- gapförmågan är nedsatt
- rörelseomfånget är mindre i underkäken
- variationer av bettavvikelser
- svårigheter att borsta tänderna
- Era barn har fina tänder, men kanske har barnet svårare att borsta själv. Det kan bero på att barnet blir trött i tuggmusklerna, eller att det är svårt att komma åt riktigt, säger Anna Ödman, tandläkare.

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

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras.

Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och käkmuskulatur är också viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna.

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

Bästa hjälpen på hemmaplan är genom habiliteringsteam, logopedmottagning, nutritionsteam och oralmotoriska team.  
– Er tandvårdspersonal får gärna ringa oss för konsultationer, säger Anna Ödman.

## 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, assistanssamordnare på Ågrenska assistans.**

Assistentens uppdrag är att hjälpa till med *grundläggande behov* som att äta, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering, påminnelser och motivation är 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 psykisk funktionsnedsättning eller att det krävs ingående kunskaper på grund av personens kommunikationssvårigheter eller utbrott till exempel.

### **Föräldraansvar**

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 ansöks assistansersättning från Försäkringskassan. Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos kommunen.

### **Assistans i skolan**

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

- i situationer där personens 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
- i situationer där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett *starkt begränsat antal personer* knutna till sig
- om funktionsnedsättningen är sådan att 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 de som vill överklaga Försäkringskassans eller kommunens beslut om personlig

assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Men det finns jurister på assistansbolagen att hämta kunskap och stöd hos. Även hos brukarorganisationer kan man få hjälp: LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen), 031-841850 BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), 08-54488660

## Navigera i samhällets stöd vid SMA

**Det finns en rad stöd från samhället som kan vara aktuella vid SMA, bland annat avlösarservice, korttidsvistelse ledsagarservice. Det berättar Emy Emker, som är socionom på Ågrenska.**

Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS finns till för att ge goda livsvillkor. Det är en rättighetslag med tio olika insatser.

LSS har insatser för personer

- med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
- med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Följande stödinsatser från kommunen kan bli aktuella för personer inom LSS personkretsar:

### **Avlösarservice**

Avlösarservice i hemmet ger anhöriga en chans att få avkoppling och utträta sysslor utanför hemmet. Det kan erbjudas både som regelbunden insats och som lösning vid akuta behov.

Korttidstillsyn för ungdomar gäller före och efter skoldagen samt under skollov.

- Det är för att föräldrarna ska kunna förvärvsarbeta, men också för att barnet ska få en meningsfull fritid. Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget.

### **Korttidsvistelse**

För de föräldrar som har ett barn med funktionsnedsättning kan korttidsvistelse för barnet ge tillfälle till avlösning och utrymme för avkoppling. Under vistelsen får barnet byta miljö, får rekreation och en chans till personlig utveckling.

**Ledsagarservice**

Ledsagarservice under ett vårdbesök eller kontaktperson, som ett stöd utanför familjen är andra stöd som kan sökas. Bostad med särskilt stöd, till exempel i en gruppbostad (med personal om stöd) eller servicebostad (med gemensam service som restaurang) ingår också i stödformerna. Daglig verksamhet, för att ge stimulans, utveckling och gemenskap är ytterligare en stödform. För att ansöka om stöden kan man få hjälp hos habiliteringen, kuratorn, brukarstödsorganisationer (Lasse, Bosse) Brukarstödscentrum, organisationerna HSO, FUB, DHR eller RBU.

**Anhörigstöd**

Behovet styr hur stödet ska se ut till den anhörige kan vara. Det kan handla om vägledning, samtalsstöd eller friskvård. För att ansöka om anhörigstöd ska man ta kontakt med en anhörigkonsulent/ anhörigstödjare i kommunen.

**Bostadsanpassning**

Åtgärderna ska vara ”nödvändiga för att bostaden skall vara ändamålsenlig”. Ansökan görs hos kommunen och behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig. Om beslutet inte blir som familjen önskat kan det överklagas. Läs mer på [boverket.se](http://boverket.se)

**SIP**

För personer med många vård- och samhällskontakter ska landstinget och kommunen upprätta en individuell plan. I den ska det tydligt framgå vilka insatser som ingår och vem som ansvarar för dem. Se mer på <https://skl.se/halsasjukvard/kunskapsstodvardochbehandling/samordnadindividuellplansip.samordnadindividuellplan.html>

**Försäkringskassan**

Numer går det att skapa en sammanställning om Försäkringskassans stöd baserad på det egna barnets behov. Den finns på Försäkringskassans webbplats. Gå in på [forsakringskassan.se](http://forsakringskassan.se) Tryck på Funktionsnedsättning, Tryck på Guide för dig med funktionsnedsättning, Skapa en egen guide – tryck på start, skriv barnets personnummer och följ anvisningarna.

### **Förskolan och skolan**

Skollagen från 1 juli 2011 slår fast att samma regler gäller för fristående som offentliga förskolor och skolor. Det innebär bland annat att rektor och förskolechefen har fått ökat ansvar när det gäller stöd till elever som behöver det. Rektorn är skyldig att skyndsamt utreda om en elev behöver särskilt stöd. Ett åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara sina kunskapsmål. Det ska vara konkret och visa vilket stöd som behövs från skolans sida.

– Flera av skolans beslut kan överklagas. Det gäller till exempel åtgärdsprogram och rätten till skolskjuts. Vänd er till Skolväsendets överklagandenämnd om ni är missnöjda med ett sådant beslut.

### **Inför förändringar**

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

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

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

### **Förbered mötet!**

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

### **Undantagsbestämmelsen**

I skollagen finns en undantagsbestämmelse i 10 kap 21 § tidigare kallad Pysparagrafen. Den ger elever med funktionsnedsättning rätt att undanta vissa delar i kunskapskraven och ändå få godkänt betyg. Formuleringen lyder: ”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med

särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

### **Vart vänder vi oss?**

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

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till

Skolverket

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

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

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

### **Fonder**

Fonder kan sökas för ekonomiskt stöd på grund av ökade omkostnader på grund av sjukdom, resor eller för hjälpmedel.

Fonder hittas på

sjukhuset

Biblioteket (”Alla dessa fonder” och ”Stora fondboken”)

Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas

**[habilitering.se/funktionshindersguiden/ekonomi/fonder](http://habilitering.se/funktionshindersguiden/ekonomi/fonder)**

Företag

### **Tips på bra webbplatser.**

[agrenska.se](http://agrenska.se) – Ågrenska

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

[fk.se](http://fk.se) - Försäkringskassan

[1177.se](http://1177.se) – Sjukvårdsupplysningen

[socialstyrelsen.se](http://socialstyrelsen.se) - Socialstyrelsen

[skolverket.se](http://skolverket.se) – Skolverket

[barncancerfonden.se/elevs-ratt](http://barncancerfonden.se/elevs-ratt)

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

[mfd.se](http://mfd.se) – Myndigheten för delaktighet

[do.se](http://do.se) – Diskrimineringsombudsmannen

[notisum.se](http://notisum.se) – Lagar på nätet

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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



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

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

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, [ovanligadiagnoser@gu.se](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se).

*Läs mer på:* [socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)

## Nationella funktionen för sällsynta diagnoser

**För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, som drivs av Ågrenska.**

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget. Uppdraget är att...

...bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst, frivilligorganisationer.

...bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga.

...bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området.

...identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

Ågrenska, som driver NFSD, är ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med

funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. *Mer om NFSD:s verksamhet kan du läsa på [www.nfsd.se](http://www.nfsd.se)*



# Spinal muskelatrofi

*En sammanfattning av dokumentation nr 554*

Spinal muskelatrofi, SMA, är en ärftlig sjukdom där motoriska nervceller i ryggmärgens framhorn bryts ner. Nedbrytningen leder till muskelsvaghet och muskelförtvining (atrofi).

Symtomen på SMA är liksidig (symmetrisk) muskelsvaghet och tilltagande muskelförtvining, mest uttalad i muskulaturen närmast kroppen, det vill säga muskler i bröstorg, rygg, skuldror och bäcken.

SMA förekommer i olika svårighetsgrader. Generellt gäller att ju tidigare symtomen visar sig, desto svårare blir symtomen.

Varje år insjuknar fyra till sex barn per 100 000 födda i den svåraste och vanligaste formen av SMA; typ I.

I det internationella vårdprogram som tagits fram för SMA finns ett tjugotal olika funktioner som ska följas kontinuerligt. Familjerna behöver tidigt kontakt med habiliteringen.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2018



**ÅGRENSKA**

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