

Dokumentation nr 534

Dystrofia myotonika, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

DYSTROFIA MYOTONIKA

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 dystrofia myotonika. 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 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: www.agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till denna dokumentation

Anne-Berit Ekström, barnläkare, Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Christopher Lindberg, genetiker, neurolog, Neurolomuskulärt centrum, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg

Gerda Bergstrand, psykolog, Barn- och ungdomshabiliteringen Rosenhäll i Uddevalla.

Sven Hormann, kardiolog, Barnmedicin, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Gerda Lindeblad, psykolog, Barn- och ungdomshabiliteringen, Uddevalla

Gunilla Thunberg, logoped, Dart – kommunikations och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning

Marie-Louise Stridh, fysioterapeut, Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Britt-Marie Eriksson, arbetsterapeut på Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Medverkande från Mun-H-Center

Lotta Sjögreen, logoped, Mun-H-Center, Hovås.

Lisa Bengtsson, logoped, Mun-H-Center, Hovås.

Marianne Lillehagen, övertandläkare Mun-H-Center, Hovås.

Medverkande från Ågrenska

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig

Cecilia Stocks, socionom

Bodil Mollstedt, specialpedagog

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Pia Vingros, redaktör

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinsk information om dystrofia myotonika	5
Frågor till Anne-Berit Ekström:	11
Lasse	11
Genetik vid dystrofia myotonika	12
Frågor till Christopher Lindberg	14
Bosse har dystrofia myotonika	15
Hjärtfunktion	16
Frågor till Sven Hormann	18
Lasse har dystrofia myotonika	19
Neuropsykologiska aspekter	20
Frågor till Gerda Lindeblad	23
Kommunikation	24
Muskelfunktion och motorik	27
Lasse har äldre syskon	40
Aktivitetsutförande i vardagen	30
Oralmotorik	30
Barnens och ungdomarnas program på Ågrenska	34
Syskonrollen	37
Munhälsa och munmotorik	40
Lasse idag	43
Samhällets stödinsatser	44
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	49
Nationella funktionen för sällsynta diagnoser	50

Medicinsk information om dystrofia myotonika

– Dystrofia myotonika är en multisystemsjukdom, vilket innebär att den drabbar flera organ i kroppen. Det beror på att den genetiska förändringen uttrycks i många olika celler i kroppen. Det säger Anne-Berit Ekström som är barnläkare på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Dystrofia myotonika påverkar dels muskulaturen, dels andra organ och funktioner såsom hjärta, ögon, mag- och tarmfunktion, andning och kognition.

Sjukdomen förekommer i två former: dystrofia myotonika typ 1 och typ 2. Typ 2 drabbar inte barn och ungdomar.

Typ 1, även kallad DM1, är den vanligaste ärftliga neuromuskulära sjukdomen hos vuxna. Det finns ungefär 1000 personer med den formen i Sverige, medan DM2 är mindre vanlig.

Historik

Forskare tror att den egyptiske faraon Eknaton, som levde 1300 år före Kristus, hade dystrofia myotonika. En annan känd historisk person som sägs ha haft sjukdomen är konstnären Claude Monet (1840-1926).

Sjukdomen beskrevs första gången 1909 av Steinert och Batten, och först ett halvt sekel senare hittades formen där symtomen märks av redan från födseln.

Sjukdomen debuterar vid olika åldrar

För varje generation som drabbas ökar storleken på den genetiska förändringen. Det leder till att sjukdomen debuterar tidigare och tidigare för varje generation.

– En studie som jag var med och genomförde i Västra Götaland, visade att ett vanligt scenario är att föräldern får sin diagnos först efter att barnets diagnos ställts. Så var fallet i 44 av de 57 familjer som ingick i studien, säger Anne-Berit Ekström.

Om barnet ärver sjukdomen från sin mamma blir sjukdomsbilden oftast svårare än om den ärvs från pappan.

Vid den så kallade *kongenitala formen* av DM1 uppträder symtom redan under fosterstadiet, eller vid födseln. Den kallas därför ofta ”den medfödda formen”, även om alla former av sjukdomen är medfödda. Symtom under fosterstadiet kan vara för mycket fostervatten och/eller minskade fosterrörelser.

Efter födseln har barnet ofta uttalad hypotonus (muskelsvagheter) andningsbesvär och svårt att suga, svag ansiktsmuskulatur och felställningar i lederna, exempelvis klumpfot.

– Den kongenitala formen delas in i en lindrig och en svår variant.

Den svåra formen innebär ett livshotande tillstånd vid födseln eftersom barnet inte kan andas på egen hand. Förr kunde detta resultera i att barnet dog, men idag överlever även barn med den här typen, säger Anne-Berit Ekström.

Ansiktssvagheter medför att barnen ofta har triangelformad mun som gör att de har svårt att sluta läpparna. Risken för vissa former av hjärtfel är också förhöjd hos barn med den här formen av sjukdomen.

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

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

Den *klassiska vuxenformen* debuterar i tonåren eller i tidiga vuxenår. Muskelsvagheter och myotoni (långsam avslappning efter en muskelsammandragning) är oftast de tidigaste tecknen. Senare följer en kronisk trötthetskänsla, tilltagande muskelsvagheter, katarakt (grå starr) och hjärtpåverkan.

– Det finns de vars sjukdom debuterar när de är mellan 10 och 18 år. Därför överväger vi att införa en juvenil form som således är en ungdomsform. Det kan vara bra att uppmärksamma dem, eftersom de

har ett allvarligare förlopp än de som har den klassiska vuxenformen, säger Anne- Berit Ekström.

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

Kliniska fynd vid dystrofia myotonika typ 1

Andra symtom är muskelsvaghet, kontrakturer (ledfelställningar) och dagtrötthet, liksom problem med synen och mag- och tarmfunktionen. Men variationen är stor och en del med DM1, framförallt de med barndomsformen, kan ha normal muskelstyrka.

Efter hand som sjukdomen fortskrider kan den motoriska funktionen, muskelsvagheten och ledkontrakturerna tillta.

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

Personer med dystrofia myotonika typ 1 har en varierande grad av utvecklingsstörning och ökad förekomst av neuropsykiatriska svårigheter.

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

Muskelstyrka

De flesta barn med dystrofia myotonika har en nedsatt muskelstyrka.

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

Kontrakturer, det vill säga ledfelställningar, ökar när barnen blir äldre och kan göra att fötterna blir stramare.

Den motoriska förmågan att använda sina muskler i vardagen är också påverkad. Den påverkas av muskelstyrkan men också av att det finns svårigheter att koordinera rörelser. De flesta har inga problem med att gå, stå och gå i trappor, men har svårare att hoppa, stå på hälarna och lyfta på huvudet.

Myotoni, muskelstelhet, utvecklas senare. Den märks först i händerna, sedan i fötterna och tungan.

Hos personer med dystrofia myotonika tilltar muskelsvagheten i vuxen ålder vilket leder till ett omfattande hjälpbehov.

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

Mag- och tarmproblem

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

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

Urinvägarna kan också vara påverkade och resultera i svårigheter att hålla tätt. Problemen kan ytterligare försämrats om det samtidigt förekommer förstoppning.

Ögonproblem

Ögonproblemen vid dystrofia myotonika förändras över tid. Grå starr (katarakt) är vanligt hos vuxna och behandlas med operation. Synnedläggning hos personer med den medfödda formen eller barndomsformen av dystrofia myotonika kan bero på en kombination av avvikelser både i det centrala nervsystemet och fokala förändringar i ögat.

En svensk studie av barn med DM1, som genomfördes 2010 av bland andra Anne-Berit Ekström, visade att tre av fyra hade behov av glasögon varav många hade en uttalad översynthet. 30-60 procent av barnen hade ögonmotoriska problem.

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

För att förhindra uppkomsten av synskada bör korrigerande av påverkningsbara tillstånd, såsom långsynthet och astigmatism, startas upp tidigt hos barn med DM1. Det kan minska graden av påverkan på synen.

Öronproblem

Vid nyss nämnda studie sågs ökad förekomst av öroninflammationer.

Många barn med DM1 behöver sätta in rör för att leda bort vätska i mellanörat, eftersom det utan behandling kan leda till hörselnedsättning. Det är dock sällan de får bestående hörselskador.

Förändringar i centrala nervsystemet

Det finns vätskefyllda hålrum i hjärnan. Vid röntgenundersökningar av hjärnan har man sett att dessa kan vara förstörade hos personer med den kongenitala formen av dystrofia myotonika.

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

Hjärnbalken och hjärnstammen vara förminskad och det kan även förekomma förändringar i lillhjärnan.

Kognition

En svensk studie av 55 barn som antingen hade den kongenitala formen eller barndomsformen av dystrofia myotonika, visade att 86 procent av barnen hade någon form av intellektuell funktionsnedsättning. Den var oftast måttlig till grav.

– Adaptionnivån, det vill säga hur väl man använder sina färdigheter i vardagen, var generellt låg. Detta gällde även för barn med normal begåvning, säger Anne-Berit Ekström.

I studien såg man också att barnen presterade bättre på de verbala än på de mer praktiska delarna av begåvningsstesterna.

– Detta gör att barnen ibland har lättare för att prata om en uppgift, till exempel i skolan, än för att faktiskt utföra den. Det är bra om personer runt barnet känner till detta, säger Anne-Berit Ekström.

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

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

– De ställdes inför svåra avgörande, utan en chans att hinna diskutera besluten med sina kollegor. Detta skapade problem för dem i

efterhand, beskrev de i enkäten. De tyckte inte att de hade lyckats i sitt uppdrag, i sin yrkesroll. De fick sin världsbild ur spel.

Andra vanliga tecken hos ungdomar med dystrofia myotonika kan vara:

- Svårigheter att fokusera på en uppgift
- Svarar ofta efter lång väntan
- Utslätad ansiktsmimik
- Fogliga och passiva
- Tar sällan initiativ till kontakt, men kan svara på kontakt
- Fåordiga med ett konkret språk.

Neuropsykiatriska tillstånd

Omkring hälften av alla barn och ungdomar med DM1 har autismspektrumstörning. Även andra neuropsykiatriska tillstånd förekommer, såsom adhd och kroniska tics.

Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar är biologiskt betingade, det vill säga beror på biologiska faktorer och avser symtom som uppkommit på grund av att hjärnans utveckling påverkats. De orsakas alltså inte av en problematisk uppväxtmiljö, däremot kan svårigheterna förvärras i en miljö som inte är gynnsam.

– Vardagslivet hos barn och ungdomar med DM1 påverkas först och främst av de kognitiva och neuropsykiatriska svårigheterna.

Funktionsnivån påverkas ytterligare av den minskade muskelstyrkan, den nedsatta motoriska funktionen, såväl som av andra fysiska symtom. Eftersom personer med DM1 har en komplex symtombild med påverkan på många olika organ behövs en tidig kartläggning och det är viktigt med strukturerad uppföljning, säger Anne-Berit Ekström. Det finns idag ett skandinaviskt vårdprogram, ett SOTA- dokument, utformat för uppföljning vid dystrofia myotonika.

– Vårdprogrammet behövs eftersom det är en allvarlig och relativt sällsynt sjukdom, som kräver kunskap från flera olika specialister.

Vilken behandling man får ska inte bero på var man bor, säger Anne-Berit Ekström.

Frågor till Anne-Berit Ekström:

När får barnen information om sin diagnos?

– Det är olika och får anpassas till barnets mognadsnivå. Det är viktigt att redan från början skapa en god relation till föräldrarna för att barnet ska få rätt vård. På flera sjukhus skickas ett informationsmaterial med bilder ut vid kallelsen om vad som händer vid sjukhusbesöket. På Sahlgrenska finns Dunder, en papegoja som med hjälp av bilder förbereder barnet inför besöket. Vid andra sjukhus finns liknande bildmaterial. Även under besöket är det bra att använda bildstöd. Det hjälper både barnet och föräldrarna att förstå informationen.

Hur blir det i puberteten med sexualiteten för ungdomar med DM?

– Uppföljningsstudier av flickor i övre tonåren, visar att de inte förstår hur de ska hantera sin sexualitet. De är sårbara och behöver en trygg miljö runt omkring sig och kunskap om hur de ska skydda sig.

Hur går bedömningen till inför körkort?

– Vi läkare anlitas för att göra en läkarbedömning inför körkort. De barn som har utvecklingsstörning av måttlig till grav grad kommer inte att klara av de krav som ställs för att ta körkort. I sådana fall är det vår skyldighet som läkare att avråda. I fall där det är en viss tveksamhet kan vi anlita mobilitetscentrum. Med hjälp av en simulator framgår hur personen klarar av vissa moment, som är viktiga i trafiken.

Lasse

Lasse, 16 år kom till Ågrenska tillsammans med sina föräldrar Kerstin och Olle. Kvar hemma finns storasyster Anna, 25 år som flyttat hemifrån och storebror Bosse, 20 år.

Graviditeten med Lasse var normal och förlossningen gick bra. Under sin uppväxt har han följt sin tillväxtkurva, även om han alltid legat i nedre linjen.

– När han var i 12-årsåldern började jag undra varför han inte växte mer. Tillväxtkurvan började gå neråt, säger Kerstin.

– Han fick också ont i magen, säger Olle.

Föräldrarna sökte upp läkare, som först misstänkte att magbesvären berodde på allergi. Kanske var Lasse allergisk eller överkänslig mot gluten eller laktos? Men trots undersökningar och besök hos dietist hittades inga tecken på att han hade gluten- eller laktosintolerans. Det gjordes även tester av hans sköldkörtelfunktion och om kontroll av om diabetes kunde vara orsak till hans långsamma tillväxt.

– De hittade inget som kunde orsaka hans problem, säger Olle.

– Slutsatsen blev att Lasse var sen i växten, säger Kerstin.

I femtonårsålder år började han växa rejält. På några månader blev han tio centimeter längre. Samtidigt började han att äta mer. Lasse har också fått ett bulkmedel för att förbättra konsistensen på avföringen.

– Magen blev bättre, när han började växa, säger Olle.

– Tillväxten har ökat hans aptit och det har gjort att magen fungerar någorlunda, säger Kerstin.

Genetik vid dystrofia myotonika

Dystrofia myotonika är en ärftlig sjukdom, säger Christopher Lindberg, genetiker som arbetar vid Neuromuskulärt Centrum på neurologen vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Det finns genetiska kliniker vid sex av landets universitetssjukhus.

Vid klinikerna utreds patienter som läkaren misstänker har en genetisk sjukdom för att diagnos ska ställas.

Genetikerna träffar patienter inför diagnos, hjälper till att ställa

diagnos och ger information vid diagnos. De gör också

släktutredningar och bistår när föräldrar planerar att skaffa syskon till ett barn med genetisk sjukdom.

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Vår arvs massa (DNA) finns förpackat i kromosomer. Kromosomerna har numrerats i storleksordning, så att den största kromosomen har nummer 1. Vi har 46 kromosomer (23 från fadern och 23 från modern). Alla människor har olika förändringar i sin arvs massa och sina gener, men bara en liten del av

dem ger upphov till symtom hos bäraren.

Orsak till dystrofia myotonika

Det finns två typer av dystrofia myotonika. Den ena är DM 1, också kallad Steinerts sjukdom. Den upptäcktes 1901. Den andra är DM typ 2 och beskrevs först omkring år 2000.

– Det är två helt olika sjukdomar, säger Christopher Lindberg.

Dystrofia myotonika typ 1 orsakas av en mutation i genen DMPK som finns på den långa armen på kromosom 19. En specifik DNA-sekvens (CTG) i slutet av genen är hos friska personer upprepade mellan 5 och 34 gånger. Men vid dystrofia myotonika typ 1 är antalet kopior av CTG-sekvensen högre. Detta gör området instabilt, vilket innebär att ytterligare påbyggnad av kopior kan ske när genen ärvs till nästa generation.

– Det är därmed vanligt att barn som ärver det förändrade anlaget får sjukdomen i en något svårare form än sin förälder, och att sjukdomssymtomen uppträder vid yngre ålder. Detta kallas anticipation. Ju fler kopior som tillkommer, desto större risk för allvarligare sjukdom och tidigare symtom, säger Christopher Lindberg.

Personer som har färre än 50 kopior är friska, men vid kopieantal omkring 35-50 finns risk att mutationen växer. Hos personer med lindriga symtom som uppträder sent är antalet kopior av sekvensen vanligen 50-100. 100-200 kopior medför tidigare debutålder och fler symtom, till exempel muskelsvaghet, och vid ännu större antal kopior ökar risken för fler symtom och svårighetsgraden ökar ytterligare. Vid den svåraste formen, där symtom uppstått redan vid födseln, har personen i de flesta fall fler än 1000 kopior.

Antalet kopior speglar alltså sjukdomsbilden, men det går inte att bestämma exakt svårighetsgrad eller förutse exakta symtom genom att titta på antalet kopior.

Dystrofia myotonika typ 2 orsakas av en likartad mutation i genen CNBP som sitter på den långa armen på kromosom 3. Här är det en DNA-sekvens som upprepats för många gånger. Normalt har man högst 75 repetitioner, men vid DM2 kan det finnas mellan 75 och 11 000 kopior av sekvensen.

Ärftlighet

Båda formerna av dystrofia myotonika ärvs autosomt dominant. Det innebär att den ena föräldern har ett normalt och ett förändrat anlag, och löper vid varje graviditet 50 procents sannolikhet att föra vidare det sjuka anlaget till sitt barn. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

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

Fosterdiagnostik

Om föräldrarna redan har ett barn med dystrofia myotonika finns möjlighet att göra fosterdiagnostik vid en ny graviditet. Ett prov kan tas på moderkaka i graviditetsvecka 10-11 eller ett fostervattensprov i vecka 12-16. Då görs ett DNA-test på fostrets anlag, för att avgöra om det har dystrofia myotonika.

Preimplantatorisk genetisk diagnostik

Det går att undersöka befruktade ägg som är cirka tre dygn gamla och se om embryona bär på det muterade anlaget. Vid PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik, används denna metod. Då väljs ett embryo som inte bär på anlaget ut och återförs till modern.

Forskningsläget

Det produceras ett hundratal forskningsartiklar om dystrofia myotonika varje år. Nyligen fanns det stora förhoppningar kring en studie med en ny behandlingsmetod för att minska effekten på muskelcellen.

– Vi blev besvikna denna gång, men jag är helt förvissad om att inom fem år kommer det en behandling som kan modifiera sjukdomen, säger Christopher Lindberg.

Frågor till Christopher Lindberg

Om ett barn inte ärvt sjukdomen kan det ändå föra anlag vidare?

– Nej, om ett barn får det friska anlaget kan det inte föra sjukdomen vidare.

Kan mutationen förändras under en persons liv?

– Det finns inga studier om detta. Vad vi vet kan man inte påverka mutationen.

Ska man testa syskon trots att de inte har symtom?

– Vanligtvis gäller att barn som inte har symtom inte behöver testas, men vid dystrofia myotonika är det skillnad. Även barn utan symtom bör testas, från tio års ålder på grund av risken för framtida hjärtproblem.

Vad ska man göra om man blivit nekad test?

– Vänd er till mig eller Anne-Berit Ekström, eftersom vi är resurspersoner inom dystrofia myotonika.

Vilket prov är säkrast, fostervattens- eller moderkaksprov?

– De ger samma svar, skillnaden är att fostervattenprovet tar längre tid.

Bosse har dystrofia myotonika

De första åren i skolan gick det bra för Lasses storebror Bosse. Precis som sina syskon lärde han sig bokstäverna redan som fyraåring. Men det blev stopp när han skulle sätta samman bokstäverna till meningar. Riktigt allvarligt blev det efter ett utvecklingssamtal där lärarna och en specialpedagog sa att de funderat på om Bosse skulle sitta kvar i andra klass. Ni menar gå om, förtydligade Kerstin. Ja, så var det. Personalen hade inga förklaringar på varför Bosse inte knäckte läskoden.

Det blev början på en utredning. Läkarna frågade om det fanns några sjukdomar i släkten. Föräldrarna berättade då att barnens pappa Olle har dystrofia myotonika. Ett prov togs och det visade sig att Bosse hade DM1 och dyslexi.

– Det var jätteskönt att ha ett papper på att Bosse har DM1 och dyslexi. Efter den dagen gick det mycket lättare för honom i skolan, säger Olle.

– Bosse var inte ”lat”, som han anklagades för. Han *kunde* bara inte trots att han ansträngde sig. Tack vara diagnosen kunde skolans

pedagoger argumentera för att de måste ha mer tid och personal för hans skull. Han slapp ”sitta kvar”, säger Kerstin.

Bosse gick i vanlig skola till 8:e klass. Då ifrågasattes om han skulle gå i vanliga grundskolan. En utredning gjordes som visade att han hade en lindrig utvecklingsstörning.

– Han fick testa att gå en särskoleklass. Det gick bra. Han tyckte om lärarna. Även kamraterna var justa, säger Kerstin.

Efter några veckor gjordes en uppföljning. Hans vanliga klasslärare sa att Bosse inte var samma goa glada kille, som han brukade vara.

Orsaken visade sig vara att Bosse saknade sina vanliga klasskamrater.

– Därför fick Bosse komma tillbaka till sin vanliga klass för att gå det sista året i grundskolan, säger Bosses pappa Olle.

Hjärtfunktion

– **Många med dystrofia myotonika får påverkat hjärta. Därför är det viktigt att screena barnen för att diagnostisera och behandla dem som har störningar.**

Det säger Sven Hormann, kardiolog på Barnmedicinska mottagningen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ett av de organsystem i kroppen som kan drabbas vid dystrofia myotonika är hjärtat. Orsaken är att tillverkningen av flera proteiner i hjärtats celler och retledningssystem är påverkat av sjukdomen. Det orsakar inflammation, fibros, bindvävsomvandling av hjärtmuskelceller och fettinfiltration.

– Dessa förändringar kan ge upphov till förändringar i hjärtmuskeln som kan mynna ut i nedsatt hjärtmuskelfunktion (hjärtsvikt), hjärtrytmrubbningar (arytmier) och störningar i retledningssystemet som styr hjärtats arbete, säger Sven Hormann.

Den vanligaste påverkan av hjärtat är *rytmrubbningar*.

Rytmrubbningar är ett samlingsbegrepp för att hjärtat slår för fort eller för långsamt. Den andra sjukdomen i hjärtmuskeln sammanfattas i begreppet kardiomyopati. Det är ett sjukdomstillstånd där sjukdomen i hjärtmuskeln ger en nedsatt funktion, det vill säga *hjärtsvikt*. Den vanligaste formen av hjärtmuskelsjukdom vid DM är

att hjärtat blir större. Det gör det svårt för hjärtat att pumpa blod, och kan därför orsaka hjärtsvikt.

Problemen uppstår oftast först i 20 till 25 års-åldern, men de kan visa sig tidigare. Därför är det viktigt att screena alla barn med dystrofia myotonika redan i 10 årsåldern. Då kan barn som behöver det få behandling i tid och därefter följas kontinuerligt.

– Hjärtproblemen ger inte alltid symtom och finns symtom kan de vara svåra att tolka, vilket gör det extra viktigt med hjärtundersökning vid dystrofia myotonika. Man kan ha både hjärtsvikt och rytmrubbningar. Särskilt viktigt är det med tidig undersökning och regelbunden uppföljning eftersom det vid dystrofia myotonika finns en ökad risk för plötslig hjärtdöd, säger Sven Hormann.

Undersökning

Vid ett besök hos hjärtläkaren görs först en anamnes, en undersökning av barnets symtom. Den kompletteras ofta med EKG. Vid oklara och oregelbundna symtom, som väcker misstanke om rytmrubbningar kan det vara rimligt att sätta in en liten EKG apparat under huden. Det ger en registreringstid upp till tre månader. Detta är metoder för att mäta hjärtats elektriska aktivitet. Med ett EKG går det att upptäcka hjärtsjukdomar och störningar i hjärtats rytm.

Hjärtat undersöks också med ultraljud för att se hjärtfunktion och hjärtats storlek och vid behov med hjärt- och lungröntgen och magnetröntgen.

Symtom vid hjärtsvikt

Hjärtsvikt

Symtom vid hjärtsvikt kan vara andfåddhet, trötthet, svullnader, framförallt i händer och fötter, aptitlöshet, illamående, hosta, buksmärter, nedstämdhet och försämrad psykisk funktion.

Symtom hjärtrytmrubbningar

Vid hjärtrytmrubbningar kan hjärtat arbeta för långsamt, vilket kan visa sig i svimning, yrsel, trötthet eller andfåddhet.

Arytmier kan även yttra sig genom att hjärtat går för snabbt. Symtom kan vara svimning eller yrsel.

– Det är arytmierna, som är den främsta orsaken till plötsligt hjärtdöd vid dystrofia myotonika, säger Sven Hormann.

En studie på 1 385 patienter med dystrofia myotonika, som följdes under tretton år, visade att av dem dog 39 i plötslig hjärtdöd (akut hjärtstillestånd) på grund av arytmier.

Behandling

Behandling vid *hjärtsvikt* består ofta av läkemedel, i svåra fall med hjärtransplantation.

Det finns flera olika slags behandlingar om hjärtat drabbats av rytmrubbningar. Långsam hjärtrytm kan behandlas med pacemaker, som stimulerar hjärtat. Snabb hjärtrytm behandlas med läkemedel som reglerar pulsen.

Vid misstanke om livshotande rytmrubbningar som kan leda till plötsligt hjärtstopp sätter man in en hjärtstartare, en så kallad ICD (implanterbar defibrillator). En ICD avger en elektrisk chock och ”nollställer” hjärtat från den kaotiska elektriska aktiviteten som råder några ögonblick.

Efter chocken brukar rytmen återkomma och pulsen normaliseras.

Det finns flera kriterier, som sammantaget visar om patienten bedöms ha ökad risk för plötsligt hjärtdöd. Kriterierna är om det finns andra i familjen som dött i plötslig hjärtdöd innan femtio års ålder, arytmier och försämrad hjärtfunktion.

– Om en patient uppfyller flera kriterier följer vi patienten noga genom ett besök varje år, då hjärtat kontrolleras med EKG, säger Sven Hormann.

Frågor till Sven Hormann

Är träning bra eller dåligt för hjärtat vid dystrofia myotonika?

– Vi rekommenderar fysisk aktivitet, eftersom det är bättre för hjärtat än att vara inaktiv. Det finns inga studier som säger att träning ska undvikas vid de hjärtbesvär som drabbar barn med dystrofia myotonika. Men om barnet har konstaterad dålig hjärtfunktion ska aktiviteten anpassas till barnets förmåga. Fråga er hjärtläkare vilken aktivitet som är lämplig.

Lasse har också dystrofia myotonika

Familjens yngste son Lasse har klarat sig bra i skolan, men samtidigt som problemen med magen blev värre, reagerade lärarna över att han verkade alltmer okoncentrerad. Han fick inte gjort sina uppgifter i skolan och hängde inte med i undervisningen som tidigare.

Föräldrarna tillsammans med habiliteringen föreslog att Lasse skulle testas för dystrofia myotonika.

– Han hade inte de symtom som hans bror har, som att röra händerna och fötterna på ett särskilt sätt. Lasse hade inte heller det speciella utseende som hans bror har så jag hoppades att han inte skulle ha diagnosen. Det räcker att ett barn har dystrofia myotonika, för ärligt talat ställer funktionsnedsättningen till det i vardagen, säger Kerstin.

Redan när Bosse testades ville föräldrarna att storasyster och lillebror också skulle testas, men de fick beskedet att inga tester gjordes på personer under 18 år, om de inte har symtom.

– Även om de inte hade några symtom, eller ett utseende som liknade deras brors, ville jag veta, eftersom det finns risk för hjärt- och kärlsjukdom, säger Kerstin.

När storasyster hade fyllt 18 år gjorde hon en test. Den visade att hon inte har dystrofia myotonika.

När Lasse var fjorton år gjordes en test. Den visade att han precis som sin bror har dystrofia myotonika. Det är idag drygt två år sedan han fick sin diagnos. Efter beskedet gjordes en plan upp mellan föräldrar och skola att Kerstin skulle få information om vilken läxa Lasse hade för att hon skulle kunna hjälpa honom. Men det har inte fungerat som hon hoppats. Några enstaka lärare hör av sig om läxor och hur det går för honom, men alltför många gör det inte.

– Jag måste få reda på vilka läxor han har. Det är inte hans fel att han inget kan när det är läxförhör, om vi inte fått information om vad han ska lära sig, säger Kerstin.

Trots flera påstötningar från hennes sida, har situationen inte blivit tillräckligt bra. Det har lett till att Lasse, som nu går ut 9:an i grundskolan inte kommer att få fullständiga betyg. Det innebär att han inte kan söka den gymnasieutbildning han vill, utan måste gå ett extra år och läsa upp betygen i vissa ämnen.

– Han är jättebesviken över att tvingas gå ett år till på grundskolan, säger Kerstin.

Som förälder till två söner med dystrofia myotonika har hon tillräckligt att hantera för att få tillvaron att gå ihop, utan att också behöva kämpa för att skolan tar sitt ansvar, menar hon.

Neuropsykologiska aspekter

– **Neuropsykologi handlar om att förstå en persons beteende utifrån kunskap om hjärnans sätt att arbeta.**

Det säger Gerda Lindeblad som är psykolog vid habiliteringen i Uddevalla, barn- och ungdom.

Många barn med dystrofia myotonika – men inte alla – har någon form av neuropsykologisk och/eller neuropsykiatrisk problematik.

– När vi talar om neuropsykologiska aspekter av en diagnos är det viktigt att veta att vi talar om hur det ser ut på gruppnivå. Det handlar om sannolikhet och korrelation, men behöver inte alls stämma in på varje individ med den aktuella diagnosen, säger Gerda Lindeblad.

Kognitiva svårigheter hos barn med DM1

Kognition är vår förmåga att tänka och forma inre bilder av objekt eller erfarenheter, att dra slutsatser, resonera och lösa problem. De svårigheter ett barn uppvisar i vardagen kan ha många olika orsaker.

– Ett barn som inte vill städa sitt rum kan till exempel ha svårt att planera städningen, problem med att förstå instruktionen, ha motoriska eller perceptuella problem som gör att det blir svårt att överblicka vad som behöver göras, eller så vill han eller hon faktiskt bara inte städa sitt rum. Hur vi anpassar vårt bemötande av barnet beror på våra teorier om orsaken till problemet och vilka grundläggande svårigheter barnet har, säger Gerda Lindeblad.

Kognitiva funktionsnedsättningar varierar mellan lindrigare inlärningssvårigheter och olika grader av utvecklingsstörning, nu kallat intellektuell funktionsnedsättning. Intellektuell funktionsnedsättning definieras som en intelligenskvot (IQ, eller svenska förkortningen IK) under 70 vid individuell testning, samt

bristande adaptiv funktionsförmåga. Det är individens förmåga att uppfylla åldersanpassade krav i vardagen. Om det inte är möjligt att genomföra ett formellt test används klinisk bedömning.

– Hos många av barnen med dystrofia myotonika har vi sett att det finns en större skillnad än vanligt mellan deras svaga och starka sidor. Det finns alltså ofta en ojämnhet i begåvningsprofilen, säger Gerda Lindeblad.

Personer med lindrig intellektuell funktionsnedsättning utvecklas och lär sig, men i en långsammare takt. De behöver längre tid att lära sig och förstå. Har större behov av direkta och konkreta upplevelser vid inläring. Större behov av uppmuntran och stöd av vuxna som peppar. Ojämna förmågor ställer till det eftersom det kan vara svårt att anpassa de krav som ställs på barnen till rätt nivå, både hemma och i skolan.

– Det är lätt hänt att man ställer för höga eller för låga krav i en viss situation, baserat på hur väl barnet klarar sig i en helt annan situation. Då kan neuropsykologiska utredningar vara till hjälp, eftersom de visar på barnets styrkor respektive svagheter.

Den som har en intellektuell funktionsnedsättning har reella svårigheter i vardagen och rätt till stöd av samhället. En intellektuell funktionsnedsättning innebär ofta också olika grader av bristande tidsuppfattning, vilket till exempel medför svårigheter med att förstå tidsbegrepp, orientera sig i tid och att planera. Men också att föreställa sig en framtid.

– De flesta av oss vet exakt vad som ska hända under dagen och mår bra av den strukturen. Visuellt tydliggjorda scheman, påminnelser och annat som underlättar kan vara extra viktiga för barn med kognitiva svårigheter, säger Gerda Lindeblad.

Barn med DM1 kan också ha problem med framförallt den visuella perception, det vill säga att ta emot, tolka och förstå intryck som kommer utifrån. Många av barnen har svårt att se helhet och sammanhang vilket kan göra vardagssituationer knepiga att hantera.

– Ett barn med visuoperceptiva svårigheter kan till exempel ha svårt att förstå att ett föremål som är långt borta är lika stort som ett föremål som är nära, eller att generalisera och se att ett nytt klassrum är just ett klassrum, trots att det ser ut ungefär som alla tidigare klassrum barnet varit inne i.

Vid svårigheter med perceptionen kan man känna sig lite mer otrygg och må bättre av struktur. Ju yngre barnet är, desto viktigare är det att vuxna hjälper till.

– En skola ordnade så att varje ämne fick en egen färg i schemat. Då visste barnen att när det var rött i schemat skulle mappen som var röd, för matteuppgifterna tas med ur skåpet. Det var ingen stor anpassning, men kan göra stor skillnad, säger Gerda Lindeblad.

Exekutiva funktioner behövs för att vi ska kunna lösa problem när vi ställs inför nya situationer. Det är ett av de senaste system som utvecklas i hjärnan. Ett system som samordnar och reglerar andra kognitiva processer. Det ligger bakom allt målinriktat beteende, som att spara pengar till ett långsiktigt mål. Planera, organisera, hejda impulser, att motivera sig själv och skjuta upp behovstillfredsställelse. Vid brist på fungerande exekutiva funktioner blir det svårt att komma igång, att planera och organisera, och svårt att anpassa sig till situationen och utvärdera.

Neuropsykiatriska diagnoser

Neuropsykiatriska funktionsnedsättningar (NPF) eller diagnoser är samlingsbegrepp för ett antal utvecklingsrelaterade diagnoser som hänvisar till kopplingen mellan nervsystem och funktionsnedsättning. Diagnoserna ställs utifrån observerade beteenden, information om utvecklingen och om möjligt information om hur individen tänker, resonerar och tolkar sin omvärld

– Den vanligaste problematik vi sett hos barn med DM1 är autismspektrumstörningar. Adhd förekommer också i relativt hög grad, säger Gerda Lindeblad.

Tidigare användes en mängd diagnosbegrepp såsom autism, Aspergers syndrom och atypisk autism. Dessa liknar till stor del varandra. I det nya diagnosystemet är problematiken samlad under en diagnos: autismspektrumtillstånd.

– Autismspektrumtillstånd kännetecknas av brister vad gäller social och kommunikativ ömsesidighet samt begränsade repetitiva beteendemönster. Barn med denna typ av problematik har ofta svårt att förstå ironi och liknelser, och hur de ska bete sig i olika situationer. De har ofta ett beteende som andra betraktar som socialt märkligt. Till exempel kan de uppfatta småprat som meningslöst. De förstår inte att det är sådant socialt kitt som bygger relationer mellan människor,

vilket kan göra att de uppfattas som ointresserade av sin omgivning, säger Gerda Lindeblad.

Många är också extra känsliga för yttre intryck såsom ljud, ljus, temperatur och smärta.

En del har hyper- eller hyporeaktivitet, som är en annorlunda upplevelse av beröring.

– Det är otroligt viktigt att ta individens upplevelse på allvar, personens uppfattning är sann för honom eller henne. Enkla åtgärder, som att flytta på en klocka som tickar störande eller en blomma som doftar för starkt, kan göra stor skillnad.

Neuropsykiatriska diagnoser ställs för att man ska se till att barnet i fråga får rätt hjälp och stöd.

– Vid en autismdiagnos finns större behov av andra pedagogiska modeller, större visuell tydlighet och tydlig struktur i vardagen. Utan detta skapas enorm stress. Det är vuxenvärldens ansvar att skapa bra förutsättningar för barnen såväl i skolan som hemma, säger Gerda Lindeblad.

Det gäller att se över vad som gör det svårt. Vi kan ha en hypotes att barnet inte plockar upp sina saker för att det inte vet var sakerna ska vara. Genom att orda en plats för var sak, provar vi om det var problemet.

Frågor till Gerda Lindeblad

Har man autism när man föds?

– Ja, men det tar sig olika uttryck i olika åldrar. Hur det uttrycks beror också på andra förmågor och svårigheter. Omgivningen kan skapa en optimal miljö för att mildra konsekvenserna.

Vårt barn är ängsligt. Vad kan vi göra?

– Vissa barn är mer ängsliga än andra. Oro kan höra ihop med perceptionen. För den som har svårighet inom detta område, blir tillvaron inte lika trygg. Personen behöver mer hjälp för att förstå vad hen ställs inför och blir mer orolig när man inte förstår vad som ska hända. För många barn handlar det om att skapa trygghet genom förberedelser. Bilder kan vara till hjälp, även om barnet förstår tal. Det är bra för dem att få prova det de är oroliga för. När de upplevt att det gått bra kan rädslan släppa. För omgivningen gäller det att hitta olika sätt att förbereda barnet inför en upplevelse, ett bra sätt är att använda

bilder och träna på en liten bit i taget inför det barnet tycker är obehagligt.

Hur ska vi hantera vår ungdoms förhållande till sin egen sexualitet?

– Utgå från ungdomens nivå och var konkret och tydlig. Gör klart vad det är ni pratar om. Ofta blir vi väldigt luddiga när det är ämnen vi tycker är jobbiga att prata om.

Det finns en del bildmaterial, som underlag för att prata om olika situationer; pussa, dansa och ha sex, bara för att ha något att utgå ifrån. Var tydlig när det gäller skydd. Det är bra att prata om det så tidigt, att de inte ens kommer ihåg när de fick kunskapen om det.

Kommunikation

– Satsa på kommunikationsträning så snart barnet föds. Och läs- och skrivträning så snart ni märker att barnen är intresserade, eller helst innan. De behöver ett försprång innan skolan börjar. Det säger Gunilla Thunberg på Dart om olika former av kommunikationsstöd.

Dart är Västra Sveriges kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning. Dart arbetar med utredning, utprovning, utbildning samt forskning och utveckling inom kommunikation och kommunikationsstöd eller så kallad AKK, Alternativ och Kompletterande Kommunikation. Kommunikations- och dataresurscenter liknande Dart finns också på andra ställen i landet till exempel i Lund, Linköping, Gävle och Umeå.

I takt med ökad kunskap om alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) finns idag många metoder, redskap och tips att använda sig av för den som har svårt att kommunicera. Studier visar att AKK inte hämmar talutvecklingen.

– Tvärtom vet vi att alla sätt att kommunicera underlättar talutveckling. Det är viktigt att kommunikationsstödet är stort redan när barnet är litet. De som börjar tala senare, kommer ändå att använda talet, eftersom det är lättare i de flesta sammanhang, sa Gunilla Thunberg.

De flesta som kommer igång med tal behöver fortfarande kommunikationsstöd i mer komplicerade situationer.

När vi möter ett litet barn pratar vi med det långt innan det förstår orden. Vi ”badar” det i talade uttryck, språk och kommunikation.

– Likadant ska vi göra med barn som inte kan tala, men vi kan istället använda till exempel bilder, sa Gunilla Thunberg.

Bildstöd inför något nytt

Nästan alla barn med kommunikationssvårigheter har svårt att föreställa sig vad som ska hända. De kan inte så lätt skapa sig en bild av det som väntar. Därför är det viktigt med bildstöd inför en aktivitet, så att de kan förberedas på ett bra sätt.

Det finns idag en rad olika metoder och hjälpmedel för att skapa sitt eget bildmaterial.

– Utforma era egna bildstöd, inför aktiviteter som barnet behöver förberedas på. Ni hittar bilder på bildstod.se, säger Gunilla Thunberg.

I barnsjukvård och tandvård har det blivit allt vanligare att personalen erbjuder ett särskilt utformat bildstöd för att beskriva vad som ska hända när barnet kommer på besök. Personalen kan gå på kurs och bli kommunikationsvägledare och föräldrar kan också få information.

Modellen som utvecklats i projektet *Kom-HIT – kommunikation med stöd av hjälpmedel och it i barnsjukvård och tandvård* – sprids nu i hela Sverige. Allt finns att hitta på kom-hit.se

På Darts webbplats finns mer information om material, kurser och appar inom kommunikationsstöd. Det finns till exempel färdiga kommunikationsmaterial att ladda ner. Det går bra att höra av sig till Dart om något material saknas eller önskas.

Kommunikationspass

För att underlätta mötet med andra kan det vara bra att ha ett så kallat kommunikationspass för att beskriva sig själv och sitt sätt att kommunicera. En person med kommunikationssvårigheter kan ju inte själv presentera sig och sina svårigheter och önskningsar.

Förhoppningen med kommunikationspasset är att det leder till ett bättre och mer konsekvent bemötande från omgivningen, att man blir en person istället för ett problem. Kommunikationspasset skrivs i jagform, med kort text och ska gärna innehålla bilder. Det ska tillverkas av någon som känner personen väl och godkännas av den som ska ha det eller målsman eller god man.

Samtalsmatta

Ibland kan det vara svårt att veta vad barnet tycker om en aktivitet eller få en förklaring på varför något inte fungerar. Ett redskap för att fånga upp åsikter och till exempel ha som stöd under ett utvecklingssamtal är samtalsmattan. ”Mattan” är en vanlig dörrmatta som man kan köpa billigt. På den fästs en bild för dagens ämne (utflykten) med kardborre och tre smileys: glad, sådär och nej.

– En samtalsmatta underlättar samspelet och förståelsen när det handlar om att förstå vad barnet eller den vuxne egentligen tycker. Med den är det enkelt att uttrycka sin åsikt genom att peka, säger Gunilla Thunberg.

Sociala berättelser

Att föreställs sig hur något upplevs ur en annan persons perspektiv kan vara svårt ibland, särskilt för personer inom autismspektrum. För att underlätta är sociala berättelser en bra metod. Då ritas en situation som ställt till med problem upp på papper. Genom berättelsen blir det tydligare vad som gått fel och hur man kan göra istället.

Gunilla Thunberg berättar om hur hon använt sociala berättelser för att hennes son, som har autism, ska lära sig ett nytt sätt att ta kontakt med flickor. Var han intresserad av någon gick han väldigt nära. Det var helt oskyldigt menat från hans sida, men skrämde flickorna och fick dem att undvika honom. Genom att rita och förklara hur flickan upplevde det när han kom för nära förstod Alfred vad som hände och kunde ändra hur han gjorde.

– Istället fick han lära sig att ställa sig en bit ifrån och säga hej. ”Då blir flickan glad och Alfred blir glad”. Sociala berättelser är en bruksanvisning kring sociala situationer, där essensen är att förklara den andres perspektiv, säger Gunilla Thunberg.

Tips på hjälpmedel och appar hittar du på;

På Darts:s webbplats, dart-gbg.org finns mallar och en handbok som kan underlätta vid tillverkningen av ett kommunikationspass.

dartgbg.org/tips_material/tm_kommunikationspass

dart-gbg.org

bilstod.se

appstod.se

kom-hit.se

Muskelfunktion och motorik

– **Muskelsvagheten hos de yngsta barnen med dystrofia myotonika beror ofta på en omogen muskulatur. Den kan utvecklas och bli bättre.**

Det säger Marie-Louise Stridh som är sjukgymnast på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Det finns flera uppföljningsstudier av barn, ungdomar och unga vuxna med dystrofia myotonika (DM1). I dem har muskelstyrka, motorisk funktion, ledrörlighet, ryggdeformiteter, fotfelställningar, lungfunktion och balans undersökts.

Studierna visar att barnen med DM1 ibland har svårt med balans och koordination.

– De når milstolpar som att lära sig stå och gå, men det sker ofta senare än hos andra barn, säger Marie-Louise Stridh.

Träning av muskelstyrka

Muskelstyrkan förbättras ofta spontant under de första levnadsåren. Studier av vuxna med DM1 visar att man genom träning kan öka muskelstyrkan, men inte storleken på muskelfibrerna. Träningen ska vara kontinuerlig, belastningen ska vara låg och träningen ska rikta sig mot att förbättra uthålligheten.

– Det är inte farligt att träna muskelstyrkan, men vissa muskler har redan maximal belastning vid lek och vardagsaktiviteter. Då är det svårt att träna dem ytterligare, säger Marie-Louise Stridh.

En del personer med DM1 har myotonier. Dessa yttrar sig till exempel genom att man inte kan slappna av i handen efter att man kramat ihop den – handen ”fastnar”.

– Detta förekommer under barn- och ungdomsåren men sällan i sådan grad att det påverkar den motoriska funktionen. Vi ser det inte i så stor utsträckning hos barnen, kanske är det ett större problem för de vuxna med sjukdomen.

Motorik

De flesta barn med DM1 lär sig att gå självständigt, visar en undersökning från 1999-2001. Bara ett av 28 barn som ingick i studien

saknade förmåga att gå självständigt. Tre hade dock påtagliga gångsvårigheter. Muskelsvaghet och problem med balans och koordination var bidragande orsaker till detta.

De svåraste uppgifterna för barnen var att hoppa och att stå på hämlarna och lyfta huvudet. Dessa rörelser kräver bra muskelstyrka. Få barn i undersökningsgruppen hade problem med att gå och springa, eller att resa sig upp från golvet.

– Det gör att de klarar sig bra i vardagen trots viss muskelsvaghet. Den rörelsenedsättning de har märks inte av i så många vardagliga situationer, säger Marie-Louise Stridh.

Balans

För balans krävs samverkan mellan många system i kroppen.

– Muskelstyrkan i fotleden kan vara nedsatt hos barn med DM1 vilket kan bidra till balanssvårigheter. God rörlighet i fotlederna underlättar balansen, då det ger bättre förutsättningar för att kunna utnyttja balanskorrigering strategier, säger Marie-Louise Stridh.

Normalt planerar kroppen för kommande motoriska händelser, till exempel när man ser en isfläck på gatan. Då gör sig kroppen beredd, till exempel genom att spänna musklerna i benen för att inte halka.

– Dessa automatiska balanssvar kan vara lite påverkade hos barn och ungdomar med DM1, vilket gör att de har lättare än andra att snubbla och falla. Koordinationssvårigheterna gör också att rörelsemönstret kan vara 'yvig' vilket ytterligare försvårar balansen, säger Marie-Louise Stridh.

Ledfelställningar

Vid den kongenitala formen av sjukdomen, som ger symptom redan från födseln, är det bland annat vanligt med PEVA (så kallade klumpfötter) och höftledsluxationer. En studie av 13 barn visade att sex barn hade PEVA och korta hälsenor, ett barn hade höftledsluxation och ytterligare två hade misstänkt höftledsluxation. Muskelstyrka och balans blir bättre med tiden, men när det gäller ledfelställningarna tillkommer problem allt eftersom. Fotfelställningar kan utvecklas när barnet växer och ryggdeformiteter är vanliga under tillväxten i tonåren. Skolios, sned rygg, och även andra ryggdeformiteter förekommer.

– Det är viktigt att se över vanemässiga positioner. Ledordet är

symmetri. Om muskelstyrkan är ojämnt fördelad över kroppens muskler är det lätt att kroppen belastas snett. Därför måste man variera hur man sitter, står och går, säger Marie-Louise Stridh. Det är också viktigt att se över sovställning nattetid så att barnet inte ligger i en ogynnsam ställning.

Problem med ledfelställningar förebyggs bland annat genom stretching och användning av ortoser (skenor). Skolios behandlas med sittstöd, korsetter av olika slag eller steloperation.

Fysisk aktivitet och rörelse är viktig

Även vid rullstolsanvändning är det viktigt att tänka på ergonomi och symmetri.

– Också små asymmetrier kan ge stora konsekvenser. Alla människor justerar sin sittställning med små rörelser under hela dagen, därför är det viktigt att också en rullstol ger möjlighet till ändrade positioner, säger Marie-Louise Stridh.

För den som inte står eller går självständigt är ståträning i exempelvis ståskal viktig. Det ger stretchning av höfter, knän och fotleder och kan också påverka andningen.

Många personer med rörelsehinder blir fysiskt inaktiva, vilket leder till minskad muskelkraft och sämre kondition. Det är inte bra. En del barn med DM1 blir också överviktiga med åren.

Fysisk aktivitet kan minska trötthet och leda till en god cirkel av rörelse och välmående.

För att hitta sin rätta idrottsaktivitet kan de som bor i Göteborg med omnejd vända sig till idrottsskolan Kviberg, där föreningar presenterar sina sporter.

– Här får man prova olika sporter, som judo, yoga, skytte, cykling och mycket mer. Det går också att vända sig till kommunens idrottskonsulter, för att få prova någon fysisk aktivitet, säger Marie-Louise Stridh.

Läs mer på parasport.se/goteborg

Oralmotorik

– Som logoped är det intressant att följa barn med dystrofia myotonika eftersom muskelsvagheten också drabbar munnen och munnens funktioner.

Det säger Lotta Sjögren som är logoped på Mun-H-Center som ligger i nära anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön i Hovås.

Lotta Sjögren har varit med och gjort en multidisciplinär studie av barn med dystrofia myotonika i Västra Götaland, Halland och Skåne. Studien visade att barnen ofta har en försvagad munmuskulatur, alltså svaga muskler i ansikte, läppar, tunga, käkar, gom och svalg. Det kan medföra orofaciala funktionsnedsättningar såsom tal- och ätsvårigheter, matningssvårigheter och utslätad mimik. Om man är svag i käken är det svårt att tugga och att hålla munnen stängd.

– Barnen kan också ha en karakteristisk form på munnen, att den blir något triangelformad, och det kan vara svårt för en del att forma vissa ljud, säger Lotta Sjögren.

Alla barn med dystrofia myotonika har inte de här svårigheterna, men det är vanligt att ansikte och läppar är påverkade.

Talsvårigheterna kan exempelvis yttra sig genom trycksvag artikulation, svag röst eller att barnet har svårt att göra vissa språkljud.

– Vi har till exempel sett att flera av barnen har svårt att uttala bokstäverna M, B och P. Många hittar sätt att kompensera för svårigheterna, till exempel genom att sluta munnen med tungan om de har svårt att få ihop läpparna, säger Lotta Sjögren.

En del av barnen ”pratar i näsan”, så kallad hypernasalering. Detta är svårt att åtgärda med träning. Det har gjorts enstaka försök att med hjälp av kirurgi göra en så kallad svalglambå, en operation som ibland har goda resultat men ibland ingen upplevd effekt. En lösning som inte kräver ett kirurgiskt ingrepp är palatal lift, ett hjälpmedel som liknar en tandställning och som hjälper till att lyfta upp mjuka gommen.

Kommunikationen hos barn med dystrofia myotonika kan också påverkas av andra faktorer, såsom en försenad språkutveckling, utvecklingsstörning, autismspektrumstörning och hörselnedsättning.

– Många barn med dystrofia myotonika är sena med att lära sig tala,

men det är ovanligt att talet inte kommer alls, säger Lotta Sjögren.

Ättsvårigheter som kan förekomma är bland annat sugsvårigheter, att barnet har svårt att bita av och tugga, att det läcker från munnen när barnet äter och att det har svårt att svälja. Detta medför till exempel att måltiden kan ta lång tid och att det kan finnas matrester kvar i munnen efteråt.

– Om barnet har svårt att svälja kan man undersöka med röntgen för att se exakt hur sväljandet fungerar. Om barnet sväljer fel kan det leda till lunginflammationer och det är därför viktigt att upptäcka sådana svårigheter, säger Lotta Sjögren.

Behandlingsmetoder

Logopedbehandling av barn med dystrofia myotonika syftar till att stödja de funktioner som sviktar på grund av muskelsvagheten.

Logopeden kan utreda och träna kommunikation, sug- tugg- och sväljförmåga och munmotorik, och även ge råd kring de matnings- och ättsvårigheter som kan förekomma.

– Oralmotorisk träning rekommenderas för att hålla igång muskulaturen. Programmet läggs upp i samråd med teamet runt barnet, och följs upp och utvärderas så att man ser vilken effekt träningen haft, säger Lotta Sjögren.

Oralmotoriska hjälpmedel som finns är bland annat chewy tubes, som stärker tuggmusklerna, och munsjärmar som stärker läppar och kinder. Munsjärmar är till exempel bra att använda om barnet dreglar.

– En studie där åtta barn och ungdomar med DM1 fick styrketräna sina läppar under 16 veckor visade att sju av åtta fick starkare läppar, vara tre blev påtagligt starkare av träningen. Ökad läppkraft hade dock ingen omedelbar effekt på läppfunktionen, säger Lotta Sjögren.

Aktivitetsutförande i vardagen

– **Personer med dystrofia myotonika kan ha svårt med att utföra vardagliga aktiviteter. Det kan bero på muskelsvaghet och minskad rörlighet i händerna men framförallt på förmåga att hantera föremål och att planera aktiviteterna.**

Det säger Britt-Marie Eriksson, arbetsterapeut på Regionhabiliteringen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Svaghet i händerna är vanlig vid dystrofia myotonika, men handfunktionen påverkas också av hur man kalibrerar kraften, det vill säga hur väl man bedömer hur mycket kraft som behövs för att utföra något.

– När det gäller barn brukar det räcka att träna muskelstyrkan genom att stimulera barnen till att vara med på vanliga aktiviteter, som att handla i affären, baka och så vidare, säger Britt-Marie Eriksson.

Rörligheten i händerna är viktig för att händerna ska kunna användas på bästa sätt i de vardagliga aktiviteterna. Den som är stram i handens muskulatur kan behöva stretcha den för att bibehålla rörligheten. Om detta inte räcker rekommenderas ortoser, skenor, som hjälper till att hålla handen i en önskad position.

En del personer har problem med motorisk planering, vilket visar sig som fumlighet när föremål hanteras, till exempel kan det vara svårt att klippa, skriva, öppna förpackningar eller knäppa knappar. När svårigheterna är stora kallas det dyspraxi, säger Britt-Marie Eriksson.

Vad kan man göra för att underlätta?

Ett första steg för att underlätta dyspraktiska svårigheter är att förenkla vardagliga moment. Det kan till exempel handla om att välja skor med kardborreband istället för skosnören och kläder utan knappar.

– Nästa steg är tydliga muntliga instruktioner och om det inte är tillräckligt behöver man visa hur man ska göra. Vid stora svårigheter kan man behöva hålla i barnets händer samtidigt som man visar hur man gör, säger Britt-Marie Eriksson.

Dator och surfplatta med anpassade appar är också ett bra alternativ för att kompensera för svårigheter med motorisk planering.

Tidsuppfattning

En del personer med dystrofia myotonika har svårt med tidsuppfattning. Svårigheterna kan delas upp i tre kategorier: ”känsla för tid”, tidsorientering och tidsplanering.

Känsla för tid handlar om att ha en känsla för olika begrepp, hur lång en ”stund” är, vad kort tid innebär, vad som egentligen menas med

begrepp som ”ofta” och ”sällan”, till exempel.

Tidsorientering handlar om klockan och om tidsbegrepp, som hur många dagar det går på en vecka eller hur många minuter det går på en kvart.

Tidsplanering handlar om att kunna sätta saker i relation till varandra. När ska en aktivitet ske? Hur länge ska den hålla på? Vad hinner man på den tiden?

– En person som har problem med tidsuppfattning behöver mycket hjälp för att klara sin vardag. Här kan bildscheman, timstock som visualiserar och räknar ner tiden eller ett veckoschema med olika färger för olika dagar vara till hjälp, säger Britt-Marie Eriksson.

Aktivitetsutförande från start till mål

Att utföra en aktivitet självständigt kräver många förmågor av utföraren. Personen behöver till exempel ta initiativ, planera, koncentrera sig, använda sin fin- och grovmotorik och problemlösningsförmåga.

– En del personer med dystrofia myotonika kan klara vissa aktiviteter helt perfekt, men kommer inte automatiskt vidare till att göra en annan, till synes snarlik, aktivitet. Bara för att man kan göra kaffe och breda en smörgås är det inte säkert att man kan koka pasta, säger Britt-Marie Eriksson.

Det är vanligt att barn med dessa svårigheter undviker vissa aktiviteter för att de helt enkelt inte vet hur de ska göra.

– Barnet behöver då hjälp med att lära sig nya aktiviteter så att de bygger på sin erfarenhetsbank.

Hur kan man underlätta?

Det finns en rad åtgärder att ta till, såväl låg- som högteknologiska, för att motverka bristande planeringsförmåga. Kokböcker med bildanvisningar istället för text är ett exempel, tidshjälpmedel, påminnelarm, kognitivt stöd i mobiltelefon några andra.

– Dagtrötthet kan också påverka aktiviteter i vardagen och därför är det bra att fördela krafterna under dagen för att skapa balans mellan aktivitet och vila. Ett tips är att åka rullstol till en aktivitet för att orka med själva aktiviteten på plats, säger Britt-Marie Eriksson.

Hon tipsar också om några länkar för kognitivt stöd:

fks.org.se
trollreda.se
abilia.se
klaramera.se

Det finns också en *Leva & Fungera*-mässa som hålls vartannat år i Stockholm och vartannat i Göteborg.

Barnens och ungdomarnas program under vistelsen på Ågrenska

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

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under veckan, berättar specialpedagog Bodil Mollstedt från barnteamet om Ågrenskas pedagogiska arbete vid en familjevistelse.

Barn med dystrofia myotonika har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs förutsättningar och behov. Med detta som utgångspunkt har programmet utformats för veckan.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare veckor och samtalar med föräldrarna om barnen med behov. De hämtar också in information från barnens förskola eller skola. Därefter planeras veckans aktiviteter med barnen.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa, som är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för

hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig.

Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

Delaktighet styrs av de kroppsliga faktorerna, men också mycket av omgivningens faktorer. Ansvar att anpassa och kompensera vilar på omgivningen.

Särskilda mål vid dystrofia myotonika

Att stärka barnens *självkänsla och sociala samspel* är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att genomgående ha en tydlig struktur vad gäller aktiviteter och miljö. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig.

– De här åtgärderna är egentligen bra för alla. De allra flesta vuxna har kalendrar, scheman och god kunskap om vad som förväntas av dem på jobbet varje dag. Specialpedagogik för barn med särskilda behov bygger på samma principer om tydlighet och struktur, säger Bodil Mollstedt.

Ett bra tips är att tävla mot klockan eller att gemensamt samla poäng, istället för att tävla mot varandra. Det skapar lagkänsla och sammanhållning istället för vinnare och förlorare.

– Vi är noga med att välja aktiviteter där alla kan delta på lika villkor. En populär lek är walkie-talkie-gömme, där ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar. I den leken skapas naturliga vilopausar så att alla orkar vara med.

Genom att uppmuntra kommunikation och förstärka den genom att använda olika sinnen vill personalen *stimulera och stödja barnens kommunikation, språk och tal* under vistelsen på Ågrenska.

– Vi är noga med att ge korta tydliga instruktioner, använda bildstöd och invänta svar och ge bekräftelse på att vi uppfattat vad barnet berättar eller vill, säger Bodil Mollstedt.

Vid dystrofia myotonika är det vanligt med *inlärnings- och koncentrationssvårigheter*. En lugn miljö, fasta rutiner och tydlig struktur kan då underlätta.

– Vi är noga med att ge tydliga instruktioner och tid i alla aktiviteter, säger Bodil Mollstedt.

För att *stimulera fin- och grovmotorik* och bidra till att stärka kroppskännetendomen är det mycket musiklekar med rörelse i schemat. Barnen vistas ofta ute i på skogen och stranden. De får också möjlighet till avslappning med muskelrelax och bollmassage.

Fysisk aktivitet främjas genom inneaktiviteter som tre-kamp, curling och muskelrelax. Ute genom aktiviteter i vindskyddet och skytte.
– Vi är lyhörda inför barnens och ungdomarnas fysiska dagsform och anpassar vad vi gör efter det, säger Bodil Mollstedt.

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe.

Under vistelsen är det många samlingar och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas.
Syftet med alla aktiviteter är att få igång den goda cirkeln där barnet känner sig stärkt och får lust vilket föder viljan att prova nya saker, säger Bodil Mollstedt.

Länktips

logopedeniskolan.blogspot.se

skoldatatek.se/verktyg/appar

skolappar.nu (appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11)

appstod.se (samlingsplats för appar som stöd)

mathforest.com (låg/mellan välj nivå)

Myndigheten för delaktighet www.mfd.se

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

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

varsam.se -hjälpmedel och träning

komikapp.se -material och inredning

nyponforlag.se -språkstimulerande material

abcleksaker.se -fina, roliga och pedagogiska leksaker

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

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

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som lyssnar på dem. Det visar forskning och Ågrenskas syskonprojekt.

– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Samuel Holgersson, sjuksköterska i Ågrenskas barnteam.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men präglas också av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

Under vistelsen på Ågrenska vill personalen ge barnen redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning.

Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag.

Programmet som barnteamet på Ågrenska har format utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

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”.

Känslor och frågor

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad

barn förstått. Barn har mindre möjlighet att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation.

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på syskon vars bror eller syster har dystrofia myotonika. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar.

I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. Från och med nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatta samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där de får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med

barnet som har funktionsnedsättning och syskonet vill inte belasta dem.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier, för att hantera andras frågor om sjukdomen. I boken ritar de bland annat av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okey att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

Vardagstid med föräldern

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar.

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa.

– Ett par föräldrar som skjutsade sitt barn till ridningen varannan vecka lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka. Det var inte bara en tid som blev över, utan deras egen tid, säger Samuel Holgersson.

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen. De har fått en annan värdegrund.

– Och får gå före i kön på Liseberg.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se

På webbplatsen finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. Bland annat filmen om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett

allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

Lasse har äldre syskon

Lasse och hans två syskon är som vilken syskonskara som helst, menar föräldrarna. Ju äldre syskonen blivit, desto mer utbyte har de av varandra. Storasyster har flyttat hemifrån, men hon kommer och hälsar på. Ända sedan de var små har hon och Lasse varit mest lika varandra, tycker föräldrarna. Båda gillar datorer och är duktiga på matematik. Och är lika envisa.

Båda sönerna är väldigt självgående och klarar sig bra i vardagen.

Men ändå finns en oro hos föräldrarna hur det ska gå är de blir äldre och ska flytta hemifrån, skaffa sig jobb och en egen vardag.

– Vi hoppas att de ska få det stöd de behöver, säger Kerstin och Olle.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Det säger övertandläkare Marianne Lillehagen och logoped Lisa Bengtsson, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, 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 olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. 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. Mun-H-Center försöker sprida informationen via hemsidan, app och på sociala medier.

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.

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

Munhälsa vid dystrofia myotonika

Symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid DMI är:

- Bettavvikelser, exempelvis frontalt öppet bitt (mellanrum mellan framtänderna i över- och underkäke) och öppet bitt (ingen kontakt mellan sidotänderna vid hopbitning)
 - Smal, hög gom
 - Käkledsbesvär, till exempel svårighet att gapa
 - Nedsatt salivproduktion
 - Svårighet att borsta tänderna rena på grund av påverkan på händerna, vilket lätt leder till tandköttsinflammation
- Ojämna tandrader, till exempel trångställning, gör det svårare att hålla rent i munnen.

Tand- och bittutvecklingen ska följas upp, liksom gapförmågan.

Käkledsbesvär bör utredas och vid behov behandlas.

Informera om eventuella mediciner och ansvarig läkare.

Vissa mediciner kan ge muntorrhet och därmed öka risken för karies.

Gå regelbundet till tandvården för förstärkt förebyggande tandvård.

– Om barnet ska behandlas i narkos är det viktigt att samplanera det med tandvården så att vi blir så effektiva som möjligt och belastar familj och barn så lite som möjligt, säger Marianne Lillehagen.

Att tänka på för barn med dystrofia myotonika:

- 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, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på www.bildstod.se, och www.kom-hit.se)
- Tal- och kommunikationsträning är ofta motiverad. En del barn behöver också ät- och sväljträning hos logoped.

Munmotorik vid dystrofia myotonika

Det finns i dagsläget 127 personer med DM1 i Mun-H-Centers kunskapsdatabas, i åldrarna 0-60 år.

Ungefär hälften av dem har svårförståeligt tal eller saknar tal. 38 procent har ät- och dricksvårigheter, 22 procent har problem med salivkontroll.

Vid observationen under familjevistelsen hade några barn lättare talsvårigheter men som de kunde kompensera bra för. Talet kunde vara nasalt och lite otydligt. Stamning förekom hos flera barn.

Munnen kunde vara öppen i vila och ansiktsmimiken utslätad.

– Föräldrarna rapporterar också ätsvårigheter/tuggsvårigheter, bitovanor och tendens till lätt salivläckage, säger Lisa Bengtsson.

Oralmotorisk träning inriktas på att stödja funktioner som sviktar på grund av muskelsvaghet. Träningen kan sättas in för att bevara och i vissa fall förbättra förutsättningarna att exempelvis kontrollera saliven, förbättra ät- och tuggförmågan och artikulationen.

Många barn med avvikande motorisk, sensorisk eller kognitiv utveckling har en vana av att bita på saker, som fingrar eller föremål av olika slag. Det är viktigt att utreda orsaken till bitovanan. Biter barnet för att lindra smärta, för att undvika obehag eller är det självstimulerande? Behandlingen kan gå ut på att åtgärda eventuell smärta eller obehag, hitta andra sätt att kommunicera eventuell smärta

på eller att erbjuda något annat att bita på, som exempelvis en så kallad ”chewy tube”.

En del barn med DM1 har problem med att kontrollera saliven/salivläckage. Det kan ha många olika orsaker, såsom oral dyspraxi (svårigheter vid planering av munrörelser), sväljsvårigheter, öppen mun, framåtlutande huvudhållning och ibland medicinering. – Det finns inte en enda lösning på salivläckage. Det behövs en bedömning av orsaken och ofta samarbete mellan flera olika professioner, säger Lisa Bengtsson.

Ett första steg är att kontrollera sittställning och huvudhållning, eventuellt träna oralmotorik och se över eventuellt behov av tandreglering. Man kan också träna upp beteende, till exempel lära sig att komma ihåg att svälja oftare.

Andra behandlingssteget, om åtgärderna inte får effekt, är medicinering, eller i sista hand kirurgi.

Bästa hjälpen hemmavid finns i nutritionsteam vid ätsvårigheter, annars habiliteringsteamen där det finns mycket kompetens. För de barn som inte tillhör habiliteringen finns logopedmottagning och på vissa håll i landet, oralmotoriska team. Fråga din tandläkare eller logoped.

Mun-H-Center är ett nationellt kunskapscenter som familjen eller personal inom tand- och sjukvård kan konsultera.

Läs mer om oralmotorik i skriften ”Uppleva med munnen och hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer”. Den går att beställa via Mun-H-Centers webbplats.

Lasse idag

Föräldrarna beskriver sin yngste son, Lasse som en glad, öppen, pratsam och lite kramig kille.

– Han pratar mycket, säger Olle.

– Jag var själv väldigt blyg som liten. Det var inget som jag ville att mina barn skulle bli, därför jag har uppmuntrat barnen att vara utåtriktade. Dagens skola övar eleverna från tidig ålder att tala inför grupp, vilket gör att de blir mer utåtriktade, säger Kerstin.

Lasse är intresserad av datorer och teknik. Målet är att efter sitt extra år söka in på en gymnasielinje med el-teknik-data. I framtiden vill han gärna jobba med något i den branschen.

Han vill också ha en Epa-traktor, men föräldrarna har avrått honom. För vem skulle fixa med den?

– Nu längtar han bara tills han kan börja övningsköra och läsa in teorin för att ta körkort, säger Olle.

– Det är bra att veta att både han och storebror kan göra ett ”praktiskt” test i simulator för att avgöra om de är lämplig att köra bil, säger Kerstin.

Storebror Bosse tog mopedkort trots sin dyslexi. Han fick hjälp att läsa frågorna vid teoriprovet. Provet gick bra.

– Den som är motiverad klarar mer än man först tror, säger Olle om storebror Bosse.

– Så är det med Lasse också. Jag tror han fixar att skaffa sig ett körkort, säger Kerstin.

På sin fritid är Lasse med i scouterna. Och han spelar LAN med några killar som är två år äldre, 18 år.

– Han måste ändå vara ganska bra eftersom han får vara med i gänget och spela, säger Olle.

Samhällets stödinsatser

Cecilia Stocks, socionom på Ågrenska i Göteborg, informerade om det stöd som familjerna kan ha rätt till från Försäkringskassa och samhällets övriga stöd.

Försäkringskassan har ändrat sitt arbetssätt för att möten ska bli enklare, tryggare och mer personliga. Försäkringskassan har numer en guide på sin webbplats, där man kan skapa sin egen sammanställning

av de bidrag, som barnet eller ungdomen kan ha rätt till. Se på forsakringskassan.se

Övriga förändringar är bland annat:

En kontaktperson hos Försäkringskassan. De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med försäkringskassan.

Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning. Möjligheten att kunna få stöd från försäkringskassan redan på sjukhuset eller habiliteringen finns redan på vissa ställen och det ska nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.

Förenklade och samordnade uppföljningar. För att göra vardagen mer förutsägbar och trygg för den som har en funktionsnedsättning ska försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos försäkringskassan.

Kortare väntetider på beslut

En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning

Enklare digital kontakt med Försäkringskassan

Samhällets övriga stöd

Samhällets övriga stöd utgår bland annat från två lagar, LSS Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade och Socialtjänstlagen, SoL.

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

1)... med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd

2)...med betydande eller bestående begåvningsmässigt

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

3) ... 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.

Den som bedöms ingå i någon av dessa personkretsar kan beviljas

insatser enligt LSS. LSS är en rättighetslag med 10 olika insatser för

att ge goda levnadsvillkor för personer med funktionsnedsättning. Här är några av dem:

Avlösarservice i hemmet

Avlösarservice i hemmet gör det möjligt för anhöriga att få avkoppling och utträta sysslor utanför hemmet. Det kan erbjudas som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov.

Korttidsvistelse

Stödfamilj, korttidsvistelse, helg- och sommarläger är insatser för att ge barnet möjlighet till personlig utveckling. Att komma till en stödfamilj eller en korttidsverksamhet kan ge barnet miljöombyte och samtidigt ge anhöriga en möjlighet till avlösning.

Ledsagarservice och kontaktperson är andra möjligheter till personligt stöd utanför familjen.

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel äldre syskon, mor- och farföräldrar) god vän till någon med fysisk eller psykiskt funktionsnedsättning.

Som anhörig kan man få möjligt att delta i samtalsgrupper eller individuellt anpassat stöd och få tips råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

SoL

De insatser som ges via LSS kan också ges med stöd av socialtjänstlagen.

– Ni har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut, säger Cecilia Stocks.

Stöd söks hos socialsekreterare på Individ- och Familjeomsorg i kommunens socialtjänst. Familjen kan också vända sig till kurator på habilitering eller sjukhus för att få hjälp med olika stödinsatser.

Det här gäller i förskola och skola

Enligt skollagen 1 kap 4 § ska skolan ta hänsyn till elevers olika behov. Det innebär att elever ska ges stöd och stimulans att utvecklas så långt som möjligt.

– Skolan ska *uppväga skillnader* i elevers förutsättningar att tillgodogöra sig undervisningen, säger Cecilia Stocks.

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Om det finns oro för att en elev inte kommer nå kunskapsmålen i skolan skall rektorn kontaktas. Rektorn har ett ansvar att skyndsamt utreda om en elev är i behov av särskilt stöd.

Utredningen görs tillsammans med elevhälsan. Det kan till exempel vara skolsköterska, kurator, specialpedagog eller skolpsykolog som gör utredningen.

Ifall eleven är i behov av särskilt stöd skall ett åtgärdsprogram upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal.

Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd.

Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevers olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

Grundsärskolan

För elever med utvecklingsstörning finns grundsärskolan.

Bedömningen av om eleven ska tas emot i grundsärskolan görs av en särskild nämnd eller styrelse i hemkommunen. Utredningen ska omfatta en pedagogisk, medicinsk och social bedömning.

Särskolan är en egen skolform med egna kursplaner. Den delas in i träningskola och grundsärskola. Den som går i kan vara integrerad i klassen eller i en särskoleklass på en grundskola.

Tips inför möten med skolan

Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

– En förlösande fråga, som kan leda till kreativitet och ett gemensamt engagemang är: ”Hur gör vi då?” Särskilt bra fungerar en sådan öppen fråga om förhandlingarna mellan parterna går trögt. Att få till ett gott samarbete och god samverkan kring barnet är viktigt och allas ansvar.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Körkort

Att skaffa sig körkort är drömmen för många unga. Vid en funktionsnedsättning kan det behövas en särskild utredning inför ett beslut om personen är lämplig att börja övningsköra. Den behandlande läkaren skickar då en remiss till mobilitetscenter (mobilitetscenter.se). På mobilitetscenter testas den sökande bland annat i en simulator för motorik, reaktionshastighet, uthållighet, uppmärksamhet och koncentrationsförmåga som har betydelse för bilkörning.

När utredningen är genomförd skickas svar till läkare som tar ställning om den sökande är lämplig att bli körkortsinnehavare.

Bostadsanpassning

Det är möjligt att söka bostadsanpassning hos kommunen. Åtgärderna ska vara ”nödvändiga för att bostaden ska vara ändamålsenlig.”

Behovet ska styrkas av arbetsterapeut, läkare eller annan sakkunnig.

Beslutet kan överklagas. Läs mer på boverket.se

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhus kan man få hjälp med att hitta fonder. De finns också i bibliotekets böcker Alla dessa fonder och Stora fondboken. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas:

stiftelser.lst.se/StiftWeb/SSearch.aspx. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa. Även Svenska kyrkan har fonder att söka.

Tips på bra webbsidor

Agrenska.se – Ågrenska

agrenska.se/syskonkompetens

1177 - Sjukvårdsupplysningen

skolverket.se – Skolverket

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

mfd.se – Myndigheten för delaktighet

do.se – Diskrimineringsombudsmannen

mun-h-center.se – Mun-H-center

notisum.se – Lagar på nätet

nfsd.se – Nationella funktionen sällsynta diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

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

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

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

Läs mer på: 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 samhällsinstitutioner 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*

Dystrofia myotonika

En sammanfattning av dokumentation nr 534

Dystrofia myotonika är en sjukdom som påverkar muskulaturen och flera organ i kroppen. Den är ärftlig och orsakas av en förändring i en gen.

Det finns olika former av sjukdomen: typ 1 och typ 2, samt en svår variant av typ 1 där symtomen uppträder redan vid födseln. Ungefär 1000 personer i Sverige har dystrofia myotonika typ 1, medan typ 2 är mindre vanlig.

Symtomen visar sig ofta i tonåren i form av muskelstelhet, otydligt tal och svaghet i händer och fötter. Många får efter hand bland annat hjärtproblem, hormonstörningar och typ 2-diabetes. Lindrig till medelsvår utvecklingsstörning förekommer.

Barnen behöver tidiga habiliteringsinsatser. Behandlingen anpassas efter varje persons symtom och behov.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se