

Dokumentation nr 489

Spinal muskelatrofi- SMA, vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

SPINAL MUSKELATROFI, VUXENPERSPEKTIVET

Ågrenska arrangerar varje år vistelser för vuxna, med sällsynta diagnoser, från hela Sverige. Varje gång kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet spinal muskelatrofi.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation. Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen ingår en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen. I sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser beskrivs hur det kan se ut mer generellt för gruppen. Deltagarna i intervjuerna har i verkligheten andra namn. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, där de kan laddas ner kostnadsfritt som PDF: www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Christopher Lindberg, docent och överläkare, Neuromuskulärt Centrum och Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

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

Holger Becker, överläkare, Lungkliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Elisabet Hammarén, specialistfysioterapeut, Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Ulrika Edofsson, arbetsterapeut, Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Kristina Andersson, specialist, försäkringskassan, Avdelningen för funktionsnedsättning väst 1, Göteborg

Daniel Terdell, specialist försäkringskassan, Avdelningen för funktionsnedsättning väst 1, Göteborg

Pia Ekman, samordnare, arbetsförmedlingen, Mölndal

Medverkande från Mun-H-Center

Åsa Mårtensson, övertandläkare

Medverkande från Ågrenska

AnnCatrin Röjvik, verksamhetschef

Cecilia Stocks, socionom

Här når du oss!

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

Hur barn insjuknar i Spinal muskelatrofi -SMA	6
Genetik vid SMA	7
Vuxna med SMA	9
Läkemedelsstudier	11
Frågor till Mår Tulinius och Christopher Lindberg:	12
Andningssvårigheter vid SMA	13
Frågor till Holger Becker:	16
Prioritera, planera och pausa	16
Synpunkter på träning och aktiviteter	18
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	20
Information från försäkringskassan	23
Information från arbetsförmedlingen	27
Sofia har SMA	29
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	32
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	33
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	33

Hur barn insjuknar i Spinal muskelatrofi -SMA

Spinal muskelatrofi – SMA, är en grupp medfödda sjukdomar som i de tre vanligaste formerna sannolikt drabbar 2- 3 barn per 100 000 födda. Det föds mellan 10 och 15 barn per år med någon form av SMA. Det berättar professor Már Tulinius på Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus i Göteborg.

Vid spinal muskelatrofi – SMA, bryts muskelnervcellerna (motorneuronen), i förlängda märgen och ryggmärgen ned. Det leder till muskelsvaghet och muskelförtvinning, *atrofi*.

– Det genetiska felet i arvsmassan gör att överföringen av information från hjärnan via muskelnerverna till musklerna inte fungerar, förklarar Már Tulinius.

De tre vanligaste typerna

Ju tidigare symtomen visar sig, desto svårare blir sjukdomen. Den klassiska formen och den vanligaste, debuterar hos spädbarn. Den heter SMA I, eller Werdnig-Hoffmanns sjukdom och beskrevs första gången 1891 av läkaren Guido Werdnig från Wien och professor Johann Hoffmann från Heidelberg. SMA II är en medelsvår form, som främst förekommer hos äldre barn och ungdomar. Den lindrigare formen drabbar ungdomar och vuxna och heter SMA III eller Kugelberg-Welanders sjukdom. De svenska neurologerna Gunnar Wohlfart, Erik Kugelberg och Lisa Welander, beskrev sjukdomen först.

– SMA II och III hör till de ärftliga neuromuskulära sjukdomarna som är vanligast. Pojkar får SMA oftare än flickor och det vet vi inte anledningen till ännu, säger Már Tulinius.

Det finns ett par ytterligare former av SMA, som är så ovanliga att vi inte tar upp dem alls i den här dokumentationen.

Sjukdomsförloppet

Vid SMA I insjuknar barnet innan det lärt sig att sitta, vid 2-3 månaders ålder. Sjukdomsförloppet ger en snabbt fortskridande muskelsvaghet och barnen avlider oftast redan vid 8-9 månaders ålder. De som lever lite längre måste vanligtvis ha andningshjälp av respirator.

SMA II, den så kallade intermediära formen, debuterar vid 6-18 månaders ålder, när barnet lärt sig sitta och innan det lärt sig gå. Dessa barn blir alltså aldrig gångare utan tidigt rullstolsburna.

Vanligtvis är muskelsvagheten mer uttalad i benen än i armarna, vilket gör att grovmotoriken påverkas mer än finmotoriken.

Andningsfunktionen kan vara nedsatt. Det mest påtagliga är att barnet har dålig förmåga att hosta, och att infektioner i de övre luftvägarna kan utvecklas till lunginflammation. Personer med SMA II får ofta med tiden sned rygg, så kallad skolios. De lever långt upp i vuxen ålder. Den intellektuella utvecklingen är normal.

– Det finns en skillnad i förloppet mellan olika personer som får SMA II, beroende på hur tillståndet ser ut från början. Det ska vi gå in på mer senare. SMA har också en varierande rytm. Ibland är den stationär ibland fortskridande. Det som avgör hur livet blir för den som har SMA II, är hur kontrakturer, skolios och andningen tas om hand, säger Már Tulinius.

Kontrakturer uppstår när en led inte används normalt. Bindväven blir då fastare och mindre elastisk, ledkapseln styvare och musklerna kortare med risk för felställningar.

Skolios är när ryggen blir sned för att musklerna är försvagade och inte kan hålla den uppe. Mer om *andningen* kommer längre ner i dokumentationen.

SMA III är den lindrigaste varianten av de tre. Den kan bryta ut när barnet lärt sig gå och när som helst fram till cirka 17 års ålder.

– När vi ställer diagnos kan vi se att den som insjuknar har svaga reflexer, dålig hoststöt och en dåligt utvecklad muskulatur i buken, säger Már Tulinius.

Personer med SMA III får svårt att gå i trappor och att resa sig från golvet och från sittande. Gången blir vaggande och ryggbesvär är vanligt. Ibland utvecklas skolios eller andra besvär med ryggen också för de som har denna form av SMA. Gångsvårigheterna ökar med åldern, och en del kan behöva rullstol som vuxna. Livslängden är oftast normal.

Diagnosen SMA har länge baserats på sjukdomshistoria, klinisk undersökning, neurofysiologiska undersökningar, DNA-analys samt muskelbiopsi (provtagning och mikroskopisk analys av muskelvävnad).

– Vid misstanke om SMA vid klinisk observation räcker det numera med en genetisk undersökning för att komma fram till en diagnos, säger Már Tulinius.

På www.barnlakarforeningen.se/ Svensk Neuropediatrik Förening finns vårdprogrammet för SMA. Már Tulinius rekommenderar den som är intresserad att läsa det.

Genetik vid SMA

Vanligaste är att ett barn får SMA utan att det finns någon känd person med sjukdomen i familjen. Föräldrarna är inte själva sjuka men båda bär på anlaget.

– Föräldrarna har en frisk och en muterad eller förändrad gen. En frisk gen är tillräcklig för att det ska produceras tillräcklig mängd av SMN-proteinet så att musklerna fungerar normalt på dem. De som bär på anlaget är själva inte sjuka. Däremot kan föräldrarna föra genen vidare till sina barn, säger Christopher Lindberg, genetiker på Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Ärftlighet

SMA I, II, III ärvs alla autosomt recessivt. Det betyder att med två anlagsbärande föräldrar får ett av fyra barn de båda sjuka generna och ärver således sjukdomen, två av barnen blir friska anlagsbärare precis som föräldrarna och ett barn föds friskt och för inte vidare det genetiska felet.

Hos ungefär två procent av alla som får SMA har sjukdomen uppstått som en nymutation på den ena kromosomen. Då är risken lägre än 1 procent att samma mutation inträffar igen och att ett syskon ska få sjukdomen.

Arvsmassan, det mänskliga genomet som innehåller människans cirka 21 000 arvsanlag (gener) finns i kärnan av kroppens celler. Det består av långa dubbla molekyllängder, så kallad DNA. Generna utgör sträckor av DNA som innehåller koder för olika proteiner. DNA är tätt förpackat i kromosomer, som ”packas upp” när olika proteiner ska bildas. Människan har 46 kromosomer ordnade i 23 kromosompar. Ett par av dem är könskromosomer, kallade X och Y.

– 1995 kom det forskningsarbete som visade att SMN1-genen, kallad, Survival motor neuron-gene, är den gen som är förändrad vid Spinal muskelatrofi, berättar Christopher Lindberg.

Proteinbrist

SMN1-genen finns på den långa armen av kromosom 5 (5q12.2-13.3). Vanligtvis består förändringen i genen av en deletion, det vill säga att en del saknas. Den person som har förändringen på båda SMN1-generna får en brist på proteinet SMN i cellkärnan. Proteinets förekomst i kroppens alla celler och har till uppgift att förhindra celledöd. Den exakta mekanismen till varför just motorneuronen i mellanhjärnan, förlängda märgen och ryggmärgen bryts ned vet inte forskarna ännu. Den normala ”friska” funktionen är att motorneuronen skickar signaler vidare från centrala nervsystemet ut till musklerna och att de sedan fungerar utan bekymmer.

Sjukdomens svårighetsgrad

Det finns ett visst samband mellan mängden SMN-protein och sjukdomens svårighetsgrad. Personer med mindre än 10 procent SMN-protein får den svåra formen, SMA I. De som har 10-15 procent av proteinet får SMA II och de med 15-22 procent av SMN-proteinet får SMA III. De med mer än 22 procent SMN-protein är friska.

SMN2 genen är till 99 procent identisk med SMN1. Den påverkar svårighetsgraden av SMA. SMN2 styr tillverkningen av ett protein som inte fullt ut har samma effekt som det SMN1-kodade proteinet. Normalt finns 0-5 kopior av SMN2-genen i cellen. Ju fler kopior av SMN2 som finns, desto lindrigare blir sjukdomen. Personer med tre eller fler kopior av SMN2 – genen får den allra lindrigaste formen.

– Det innebär att de föräldrar som har oturen att ha mutationen på SMN1 genen och samtidigt tillhör den tredjedel med ett fåtal SMN2 kopior riskerar att få ett barn med den svårare formen, säger Christopher Lindberg.

Många personer bär på anlaget för SMA utan att veta om det. Så många som en person av 35 är anlagsbärare.

– Istället går det att formulera det så att en person i varje skolklass är bärare av en förändrad SMA-gen. Sedan ska den personen ha oturen att träffa och vilja skaffa barn med en annan person som också bär på anlaget, säger Christopher Lindberg.

Fosterdiagnostik

Nära släktingar eller partners till den som har SMA har möjlighet att med ett DNA-test kontrollera om hen är anlagsbärare.

Är båda bärare av anlaget, och vill skaffa barn kan de använda sig av olika tekniker för att förhindra att barnet ärver sjukdomen. Vid fosterdiagnostik (prenatal diagnostik) tas moderkaksprov i vecka 11-12 och fostervattenprov i vecka 12-16.

PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik är också en möjlighet. Det görs med ivf-in vitro fertilisering (provrörsbefruktning). Efter analys av befruktade embryon implanteras endast det friska embryot i kvinnans livmoder.

Vuxna med SMA

SMA II är en progressiv sjukdom som ger en fortsatt förlust av styrka och funktion i kroppens muskler, proportionell med

förlusten av motorneuron. Prognosen är högst individuell och bra behandlingar av komplikationerna förhöjer livskvalitén.

– Symtomen vid SMA II ser inte likadan ut för alla. Det är också andra faktorer som avgör om sjukdomen blir mild eller svår. Det upptäcks också nya gener hela tiden som har betydelse för motorneuronen, säger Christopher Lindberg.

Några organ påverkas inte primärt av SMA:

Hjärtat

Hjärnan

Ansiktet

Diafragman

– Däremot kan dessa organ påverkas sekundärt. Hjärtat kan belastas för mycket vid svår andningssvikt och diafragman kan få svårt att utföra sitt jobb för att andra muskler inte fungerar som de ska, säger Christopher Lindberg.

Den som har SMA II och III har normal ansiktsmimik och god diafragmafunktion.

– När ett spädbarn kommer in till sjukhuset slappt och svagt och diafragman fungerar normalt, ser det speciellt ut och läkaren kan misstänka SMA. En fungerande diafragma kan också lura en patient att tro att han eller hon har en bra andningsreserv fastän det inte alltid är så säger Christopher Lindberg.

Andningen

Till skillnad från den som är frisk, har personer med SMA inte hjälp av de så kallade auxiliära, extra andningsmuskler, som höjer skulderbladen för att vidga bröstkorgen. Övrig bröstkorgsmuskulatur är svag och hoststöten fungerar inte som den ska.

Vid underventilering påverkas förmågan att äta och det kan leda till undervikt. Den som har dålig andning orkar inte äta och portionerna blir ofta för små.

– Med extern andningshjälp förbättras nutritionen, säger Christopher Lindberg.

Behandlingar av vanliga komplikationer som kontrakturer, skolios, nutrition (undervikt och övervikt), andning (host-och slemproblem) och underventilering, avgör hur patienten mår.

Kontrakturer är omöjliga att få bort när de väl är där, men det går att motverka försämringen.

– Där bör fysioterapeuten vara ett stort stöd. Den som tränar rörlighet ihärdigt har igen det på sikt. Det bör vara en lika självklar

del av daglig rutin som att borsta tänderna, säger Christopher Lindberg.

Skolios, krökt ryggrad, är vanligt vid SMA.

– Så många som 80 – 90 procent av de med SMA II har skolios, säger Christopher Lindberg. Det innebär stora krökar på ryggraden, ojämn belastning vid sittställningen i rullstolen och ibland skavsår mellan revben och höftkammen, säger Christopher Lindberg.

Om vinkeln på skoliosen är över 25 grader kan det bli aktuellt att låta erfaren ryggortoped bedöma om det är dags för en steloperation. Operationen fördröjs så länge som det går så att personen får växa färdigt, samtidigt vill man operera innan skoliosen blir för stor. Vanligt är att operera för skolios i 14-15 års ålder.

– Det är en avvägningsfråga när man ska opera. En skoliosoperation är ett stort ingrepp och ibland riskfyllt om andningen hunnit bli för dålig, men det är också många fördelar med en lyckad operation eftersom personen slipper mycken problematik efteråt, säger Christopher Lindberg.

Den som sitter i rullstol hela livet har små möjligheter att belasta skelettet och det leder till **benskörhet**. Regelbundna mätningar av bentätheten och tillförsel av kalktabletter rekommenderas.

– Ett tunt skelett ger ökad risk för frakturer. Förutom kalktabletter finns det möjlighet att få behandlingar med skelettstärkande läkemedel, säger Christopher Lindberg.

Tremor, det vill säga darrningar eller skakningar i händer och armar är vanligt vid SMA. De orsakas av ofrivilliga muskelsammandragningar.

Läkemedelsstudier

Flera utländska studier pågår som rör SMA. Bland annat testas läkemedel som ska lura den genetiska mekanismen att producera SMN-proteinet, så att motorneuronerna fungerar.

– I djurförsök har det gått att ändra i SMN 2-genen för att öka läsbarheten så att mer SMN protein bildas, säger Már Tulinius. Det pågår sedan några år studier med dessa läkemedel även på människor. Ett av dem som ges direkt in i ryggmärgsvätskan har visat god säkerhet. För barn som är sjuka i den svåraste formen av SMA, SMA I, har det visat lovande effekt på den motoriska utvecklingen.

Ytterligare en studie på barn med SMA II pågår med samma läkemedel. Studien påbörjades hösten 2014 och drivs på drygt 30 forskningscentra i världen. Barnen, som behandlas är mellan 2-14 år. Denna studie beräknas bli färdig under 2017.

Läkemedel som kan ges i flytande mixtur en gång om dagen prövas också. Dessa läkemedel gör samma sak, det vill säga tillåter produktion av det nödvändiga SMN-proteinet från SMN2 genen.

Frågor till Már Tulinius och Christopher Lindberg:

Går det att testa vilken typ av sjukdom det är när barnet ligger i magen?

– Ja, med moderkaksprovet som görs vecka 11- 12. Med det går det att avgöra vilken typ av SMA det är.

Vad händer om jag skulle få barn?

– Det är viktigt att din partner DNA-testar sig och kontrollerar om han eller hon är anlagsbärare. Därefter har ni möjlighet att genomgå fosterdiagnostik, PGD. Är partnern inte anlagsbärare kommer inte något av barnen att få SMA.

Blir det stor skillnad i livskvalitet om man stelopererar sig?

– Personen sitter bättre och får mindre smärtor.

Jag har hört att vissa får mer smärtor efter en skoliosoperation?

– I princip bör det vara så att all smärta som har med felställningen att göra försvinner. Smärtor i vissa segment kan dock vara kvar. Jag skulle ändå tro att det blir bättre än innan operationen. Det har också en positiv effekt på andningen.

Är det ovanligt med skoliosoperationer efter 20 års ålder?

– De flesta som behöver göra operationerna gör det tidigare, i 15-års ålder är det vanligaste. Ju längre man väntar ju större risk är det att andningen blir sämre eftersom sjukdomen är fortskridande och det kan få konsekvenser vid operationen. Men varje operation är en risk och det är viktigt att väga för eller emot.

Hur gör man hjärt- och lungräddning på en person med SMA?

– Personer med SMA har inte påverkan på hjärtat utan på andningen. Andningsstoppet kan leda till ett hjärtstopp. Vid HLR generellt är det 10 procent som klarar sig.

Jag blir trött av intryck. Varför det?

– Det är inte relaterat till SMA, men är kanske konsekvenser av sjukdomen. Muskelsvaghet kan ge trötthet, guidning av personlig assistent kan vara tröttande och att hela tiden tvingas ligga steget före i tankeverksamheten för att man annars kanske inte hinner med, kan vara tröttande.

Andningssvårigheter vid SMA

Muskelsvaghet ger vuxna med SMA andningsproblem. Svag in- och utandningsmuskulatur innebär stor risk för underventilering, det vill säga låg syrsättning av blodet, hög koldioxidhalt och en låg surhetsgrad (lågt PH-värde).

– Kroppen accepterar bara små marginaler när det gäller surhetsgraden i blodet, säger Holger Becker, överläkare på Lungkliniken vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Enzymer i kroppen driver ämnesomsättningen, som bara optimalt arbetar vid en viss surhetsgrad. Blir surhetsgraden för låg eller för hög, har enzymerna och cellerna svårt att fungera och personen blir mycket sjuk. Surhetsgraden ska ligga lagom.

Två system i kroppen styr andningen:

- Den andningsdrivande delen med muskulatur och bröstorg.
- Den andningsreglerande delen med andningscentrum i hjärnstammen och det perifera nervsystemet.

När det är något fel på den ena eller den andra av de två andningssystemen leder det till underventilering. En person som på grund av en muskelsjukdom har svårigheter att andas in tillräckligt med syrgas får syrebrist (hypoxi). Syret behöver vi både för ämnesomsättningen och energiproduktionen i kroppen.

Avfallsprodukten koldioxid stegras då (hyperkapni) och ansamlas i blodet och lungorna. PH-värdet det vill säga surhetsgraden i blodet blir lågt (acidosis) och cellerna slutar på sikt att fungera.

Lungorna fungerar som en box med ett visst utrymme i. Är syresättningen för låg stiger koldioxidhalten, är syresättningen hög sjunker den.

Musklerna i bröstkorgen påverkas också negativt av fetma, obesitas, där tyngden av fett kan trycka mot bröstkorgen. Då orkar inte musklerna kompensera för det.

– Lungorna blir inte tillräckligt utspända och blodet skyndar förbi utan att bli syresatt, säger Holger Becker.

Typiska kännetecken på underventilering:

- att inte känna sig utvilad
- sömnighet på dagtid
- huvudvärk på morgonen av koldioxidhalten
- svullna ben och fötter (ödem)
- andfåddhet

Normalt hostar vi och harklar oss lite nu och då för att göra oss av med slem som bildas. Den som har problem med inandningen och med att svälja får extra svårt att göra sig av med slemmet. I rullstol blir det än svårare att få till en hoststöt.

– Det gäller att anstränga sig så mycket det bara går att göra sig av med slemmet. Slemproblematik är alltid en grogrund för infektioner, säger Holger Becker.

Utredning av underventilering och slemproblematik:

- Anamnes
- Klinisk undersökning
- Andningstester
- Blodgasmätning
- Natlig ventilationsmonitorering

Ordet *anamnes* kommer från grekiskan och betyder hågkomst. Patienten berättar ur minnet om symtomen. Den berättelsen kan när det gäller SMA, handla om huvudvärk, svullna fötter, andningsproblematik och koncentrationssvårigheter till exempel. Den *kliniska undersökningen* består av en läkarundersökning. *Andningstesten* görs med en så kallad PEF-mätare. PEF är en förkortning för Peak Expiratory Flow, vilket betyder maximalt luftflöde under utandning. Den som mäter sitt PEF-värde blåser kraftigt i ett rör som leder in i en mätare. En fördel med PEF-mätaren är att den är enkel att använda och att det går att låna hem den. Patienten kan själv göra flera mätningar och läkaren kan se om lungornas funktion varierar under dygnet. Med spirometri mäts lungornas kapacitet. De två viktigaste måtten vid spirometri är den mängd luft som går att blåsa ut på en sekund (FEV1) och den totala mängd luft personen kan blåsa ut på ett andetag, vitalkapaciteten

(VC). Genom att använda dessa värden i olika beräkningar kan sjukdomens svårighetsgrad bestämmas.

En **blodgasmätning** görs för det mesta i en artär i örsnibben. Med den bestäms halten syrgas och koldioxid i blodet.

Underventilation visar sig först och är alltid värst under sömnen.

Sömnens effekt på andningen mäts med en polysomnografi en neurofysiologisk metod. Elektroder klistras på huvudet och kroppen, med dem registreras kontinuerligt den elektriska aktiviteten i hjärnbarken, ögonrörelser och tonus i skelettmuskulatur.

– Data lagras på en registreringsutrustning, och kan sedan användas för att bedöma sömn, sömndjup och andningsfrekvensen under registreringstiden. Vanligtvis pågår registreringen under en natt, säger Holger Becker.

Behandling

Det finns många olika möjligheter till bättre andning.

En *PEP-mask*, Positiv Expiratory Pressure, där personen tvingas andas mot ett motstånd, förbättrar andningen och motverkar slembildning. Det gör att lungorna vidgas, luften kommer längre ut mot lungblåsorna och det hjälper till att pressa upp slemmet.

"*Cough assist*" är en andningsstödjande apparat som hjälper till med hoststöten så att slem kan komma upp. Personen måste kunna dra djupa andetag för att hostmaskinen ska fungera.

– Många uppfattar den som obehaglig i början innan de har lärt sig hur den fungerar, säger Holger Becker.

Annan mekanisk andningshjälp är *CPAP*, *Continuous Positive Airway Pressure*. Med vilken ett kontinuerligt övertryck skapas i luftvägarna genom en mask som appliceras över näsa och/eller mun. Oftast används den under natten.

På en *BiPAP*, *Bilevel-PAP*, kan man separat ställa in, in- och utandningstryck så att det blir mycket mindre motstånd på utandningen.

– De här apparaterna har dokumenterad behandlingseffekt, säger Holger Becker.

Det som blir bättre vid behandling är:

- Dyspné, andfåddhet vid hög koldioxidhalt i blodet
- Sömnighet
- Morgonhuvudvärk
- Benödem
- Livskvalitet

- Dödlighet
- Blodgaser

En användare av Bilevel-PAP måste ha egen andning, men sedan kan apparaten skjutsa på andetag.

En hemrespirator kan användas till livsuppehållande behandling, när patienter inte kan dra igång ett andetag själv.

Frågor till Holger Becker:

Hur mycket påverkas lungorna för den som får ner mat i dem?

– Det viktigaste är att personen är medveten om att det kan hända. Att det är en komplikation och att steget ofta är kort från aspiration till infektion. Den åtgärd som rekommenderas är att sätta in antibiotika. I vissa fall gör läkaren en bronkoskopi det vill säga går ner och suger rent lungan. Men de flesta behöver inte göra det, de får inte stora aspirationer.

Kan lungorna bli bättre med nattventilation, så att man inte behöver det mera?

– Det handlar ju om muskelproblem och musklerna blir inte bättre. Det är helt enkelt en långsiktig behandling som hjälper dig.

Prioritera, planera och pausa

Aktivitetsförmåga innebär - det vi kan göra, det vi vill göra och det vi får möjligheter att göra. För den som har en muskelsjukdom gäller det ibland att välja en annan väg och att - prioritera, planera och pausa. Det säger arbetsterapeuten Ulrika Edofsson, Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg.

På Neuromuskulärt Centrum arbetar fysioterapeuter och arbetsterapeuter utifrån det Skandinaviska referensprogrammet för Spinal muskelatrofi. Det innebär att förebygga och minska konsekvenserna av de komplikationer som muskelsvagheten medför. Samt att arbeta för att personen med SMA ska kunna behålla en optimal förmåga till aktivitet och delaktighet i vardagen. I programmet beskrivs även olika bedömningsinstrument, interventioner och åtgärder som är viktiga.

För den som har SMA och svaga muskler är det klokt att spara energi så mycket som möjligt. Ju mindre energi som går åt vid en aktivitet desto mer går det att göra.

Faktorer som påverkar energinivån är:

- Kraftansträngningen
- Hastighet i aktiviteten
- Kroppsställningen
- Kroppsstorleken
- Sinnesstämningen
- Tidsåtgången
- Utrustning och redskap
- Om det är varmt eller kallt

– Vid nedsatt muskelkraft gäller det att hitta nya lösningar och få en balans mellan aktivitet och vila, säger Ulrika Edofsson.

Vad?

Det kan handla om att själv registrera hur det ser ut.

Den som känner vantrivsel eller inte orkar med riktigt kanske ska välja en annan livsväg, byta jobb eller flytta hemifrån.

Istället för att göra allt själv låta någon, till exempel en assistent, hjälpa till med vardagsbestyren.

– Assistenten kan göra det personen själv inte är intresserad av att göra. 'Jag **kan** ta på mig tröjan men får hjälp med det för att jag ska orka vara med en kompis', som en person sa till mig, berättar Ulrika Edofsson.

När?

Tidpunkten på dagen för aktiviteten är viktig att tänka på när man har mindre resurser än andra.

– Ju senare det är på dagen desto tröttare är alla. För den som har muskelsvaghet märks det ännu mer. Kanske är det bra att göra vissa aktiviteter på morgonen, eller vänta till nästa dag, säger hon.

Var?

Det är bra att se över var man gör sina arbetsuppgifter. Kontrollera tillgängligheten och kroppsställningen. Kanske organisera arbetet bättre.

Det finns rådgivningar kring kompensatoriska anpassningar till exempel på hjälpmedelsutprovningen.

Hur?

Den som spänner sig och stressar upp sig inför olika aktiviteter eller arbetsuppgifter bör tänka på att pausa mera.

– Trötta och spända muskler orkar inte lika mycket som utvilade, säger Ulrika Edofsson.

Ergonomi

Att sitta rätt är viktigt för välbefinnandet. En god kroppshållning ger en ökad muskulär aktivitet. Små korrigeringar är viktiga. Att få flyttat en arm för den som inte kan göra det själv, kan förhindra framtida smärta.

– Det kan uppstå svårigheter, assistenterna kan tycka att de flyttat armen precis eller lagt dit kudden alldeles nyss. För den som har SMA är det viktigt att assistenten har tillräcklig kunskap om ergonomi, säger Ulrika Edofsson.

Små lägesförändringar kan göra stor skillnad i slutändan. En förbättrad ergonomi får som resultat att det blir mindre ansträngande att hålla uppe och röra på kroppen.

Synpunkter på träning och aktiviteter

Personer med SMA har intressen som andra. Det gäller bara att orka med dem. Träning på rätt nivå hjälper till.

Det säger specialistfysioterapeut Elisabet Hammarén vid Neuromuskulärt Centrum på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Hon lånar en formulering från en intervju i tidningen med en ung kvinna som har SMA: 'Jag kan klara att mina muskler förtvinar och att jag alltid har värk. Bara jag orkar vara människa är jag nöjd.'

Vad är det att vara människa, frågar Elisabet och svarar själv:

– Det innebär bland annat att kunna vara med sina vänner. Odlar personlig smak, drömma och fantisera. Det viktigaste är inte alltid att det blir något av det, säger hon.

Att röra sig eller bli rörd på

En person med förtvinade muskler behöver ibland hjälp för att leva ett bra liv och det gäller för den som hjälper till att närma sig med försiktighet. Det handlar om integritet och att inte gå över gränser. En del människor har svårt att släppa folk in på livet.

– Det kan vara bra att komma ihåg. Oavsett om man har SMA eller inte. Det är viktigt med kommunikation och att som patient tänka

på att säga till hur man vill ha det. 'Det där är skönt, det tycker jag om, men det där är inte bra', menar Elisabet Hammarén.

Rörlighet kan också handla om att resa. Se andra platser och få minnen för livet.

– Om reslusten finns är det något att ta vara på. Är själva resandet det jobbiga kan det vara bra att stanna längre på resmålen, säger Elisabet Hammarén.

Ledrörlighet

Smärta kan hämma rörligheten på flera sätt. Den kan bero på asymmetriskt tryck eller någon olämplig ställning och ibland otillräcklig vila.

– Ibland sitter lösningen i en förändring av sittställningen, ibland i att införa en vilostund bland aktiviteterna, säger hon.

Att behålla ledrörlighet så länge det går är viktigt. Tillsammans med fysioterapeuten går det att ta ut rörligheten lite mer i axlar, armbågar, höfter, knän och fötter.

– Upprepade rörelser leder till bättre blodcirkulation, längre muskler och bibehållen ledrörlighet. När en rörelse upprepats ett antal gånger kan man töja försiktigt i yttersta läget.

Fysisk aktivitet

I djurförsök (2005 Charbonnier) med möss med SMA, visade det sig att träning förlängde livet med åtta dagar. Samma studie visade förlängd muskelfunktion och förbättrad överlevnad av motorneuron bland SMA-möss som fick springa i ekorrhjulet.

– Det gäller att göra det som går att göra. Hittills har man inte sett några negativa bieffekter av konditionsträning. All rörlighet är av godo. Om inte annat är det bra att skratta, prata och umgås. Eller se på en fotbollsmatch, säger Elisabet Hammarén.

Att göra själv:

Testa att andas ut mot ett motstånd med moderat intensitet; det kan vara med delvis stängda läppar, blåsa bubblor i en flaska med vatten, en BA-tub (finns på apotek) eller motståndsmask. Det ger djupare andetag och hjälper slemmet högre upp i luftvägarna.

Använd speciell hostteknik för att få upp slemmet (fysioterapeut/sjukgymnast kan lära ut den).

Balans och rörlighetsträning och fysisk aktivitet rekommenderas. Sist men inte minst.

– Det behövs också tid till vila och rekreation, säger Elisabet Hammarén.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med SMA, deltog fem personer fyra kvinnor och en man mellan 18 och 27 år, i ett erfarenhetsutbyte med verksamhetschef AnnCatrin Røjvik och socionom Cecilia Stocks från Ågrenska.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnade. Diskussionerna handlade om upplevelsen av skola, yrkesliv, boende, vardagsliv, kläder, fritid, socialt liv samt sjukvård.

Högstadiet och gymnasium

En av dem minns skidutflykten på högstadiet, som inte blev av på grund av henne.

– Lärarna kom för sent på att jag inte hade möjlighet att vara med och att det var olämpligt med en skidresa. När Skolverket blev inkopplat och sa nej till resan, blev klasskamraterna besvikna och jag fick bära skulden. Det hade varit bättre om lärarna tänkt efter innan och ordnat en annan typ av resa.

En annan person kommer ihåg när hon inte kunde vara med eftersom de skulle göra en tipspromenad i en skog som inte var framkomlig för hennes permobil.

En gång skulle hela klassen besöka en lärares hem.

– Tanken var en trevlig kväll i trädgården, men det började regna. Jag hade inte hunnit dit och läraren ringde mig och sa att de skulle vara inomhus och att det var omöjligt för mig att komma in i huset. Med andra ord jag behövde inte vara med den kvällen.

Som motvikt till detta, berättar en person, om en bra högstadietid.

– Jag kände mig aldrig exkluderad och fick delta i det de andra gjorde fast på mitt sätt. Det kunde till exempel vara en fotbollsturnering vi hade i femte klass. Jag var med på samma villkor som de andra och gjorde det jag kunde.

Lärarna var i de flesta fall förstående när de var borta på grund av sjukdom. De lärare som var allra bäst var de som hade tidigare erfarenheter av elever med olika funktionsnedsättningar.

Eleveassistenten som skulle vara till hjälp för personen med funktionsnedsättning utnyttjades ibland till hela klassen.

– Eleveassistenten var också med mig på rasterna och följde mig hem efter skolan. När mina kamrater kom med hem, kände de sig övervakade, av en person de uppfattade som en extralärare. Det påverkade min sociala situation negativt.

Idrott och hälsa

Flera av dem hade svårt att vara med på gymnastiken men de är eniga om att det mer handlade om lärarens inställning än om något annat. Det går att anpassa gymnastik så att alla kan vara med. Den unge mannen i gruppen är ett bra exempel. Han fick vara med på sitt eget sätt under skoltiden.

– När vi spelade brännboll slog en kompis för mig med träet och jag körde med permobilen. Vissa saker valde jag ändå bort, som rugby till exempel. Jag ville inte bli söndertacklad.

En tjej fick inte vara med på gymnastiken i lågstadiet, men kunde vara med på idrottsdagarna.

Flera åkte färdtjänst till simhallen och simmade på gymnastiken istället för att vara med de andra. En av dem hade sjukgymnastik när de andra hade gympa.

– Det bästa hade ändå varit att få vara med, säger hon.

Information till skolan

Det är bra tycker alla, att ge medicinsk information i skolan, så att klasskamraterna vet mer om sjukdomen, men de flesta tyckte inte om att själva berätta om sin sjukdom. Deltagarna berättar att de inte gillar att stå i centrum. Ibland kom en förälder till skolan och berättade. Någon lät elevassistenten informera. Skolpsykologen berättade hur det stod till när en av dem hade varit borta länge.

Högskola och Universitet.

De som har läst på Universitetet tycker att det har gått bra. Den hjälp som de inte fick på de lägre stadierna fick de där. Det finns till exempel en funktionshindersamordnare att ta kontakt med på alla högskolor och universitet och det verkar inte vara några problem att få längre tid på tentorna.

– Jag hade assistenten med mig på mina tentor och talade om vad de skulle skriva. Det fanns också möjligheter att prata in tentorna och så transkriberades det till skrift.

Vissa prov gick att göra i annan sal för den som så önskade med egen prov-vakt.

Kurskamraterna hjälpte till med anteckningarna. Någon fick föreläsningarna inspelade och kunde lyssna på dem hemma.

Yrke

Gemensamt för dem är att de vill arbeta med något som deras kropp klarar av och som inte är fysiskt påfrestande. De läser på

Universitetet, går distanskurser, arbetar med administration och inom handikapprörelsen.

Boende

De flesta flyttade hemifrån direkt efter gymnasiet.

– Det var dags då och häftigt att inse att det går att ta hand om sig själv, säger de.

En av dem hittade sin lägenhet genom en kommunal lägenhetsbyrå specialiserad på lägenheter för personer med funktionsnedsättning. En kvinna slussades långsamt ut i vuxenlivet och oberoendet.

– Jag bodde först på Riksgymnasiets elevhem tre dagar i veckan med assistenter och var hemma resten av dagarna. Sedan fick jag en egen studentlägenhet på elevhemmet på heltid, med assistenter. Det var skönt men mer jobb än jag trodde och ovant i början.

Den yngste bor hemma fortfarande och övar sig på att vara själv med assistent, när familjen är bortrest.

Anpassningar hemma

Det svåraste är när permobilerna krånglar. Det är sårbart eftersom de flesta bara har en permobil. Kommunerna tillåter oftast bara en permobil per person. Högst upp på önskelistan när det gäller hjälpmedel är en jour med hjälpmedelsfolk beredda att rycka ut på andra tider än 8 - 16 vardagar.

– Det är nästan alltid på fredagskväll eller helgerna permobilerna går sönder och då finns ingen hjälp att få.

En av dem har en terränggående permobil, hon använder när hon går ut med hunden.

Flera har andningshjälpmedel så kallad Bilevel-PAP. Det sparar på krafterna. Ett stort plus är förstås den personliga assistenten.

Det sociala livet

Hur det sociala livet ser ut beror på orken, dagsformen och hur andningen fungerar. Några är ute mycket och rör sig, andra måste hushålla med krafterna. En kvinna är i den situationen att vännerna skaffar familj och inte har lika mycket tid att följa med ut.

– Det sociala nätverket har tunnats ut för mig. Jag får börja jobba på det igen.

Kläder

Att hitta snygga kläder är svårt, men inte omöjligt. De måste ha lite vidd och vara mjuka så att de fungerar i permobilerna.

– Viktigt är att sömmarna inte skaver.

Kontakter inom sjukvården

Samtliga har många kontakter inom sjukvården. Det kan vara lungspecialister, SMA-team eller neurologen. Rehabiliteringen med fysioterapeut, arbetsterapeut, dietist och psykolog. Men nästan alltid kommer de först till vårdcentralen, när det är något som krånglar.

– Dit går jag om det inte är uppenbart att jag ska läggas in.

Samtliga tycker att det borde finnas en övergripande läkare eller vårdenhet som har koll på dem, gärna i form av en kontaktperson, nu när de är inom vuxensjukvården.

– När jag var inom barnsjukvården utsåg de en undersköterska till kontaktperson. Hon fungerade som en samordnare mellan vårdenheterna och det var bra.

– SMA är grundsjukdomen, men den ger andra problem och de olika avdelningarna på sjukhus har inte kontakt med varandra. Det blir vi som själva måste ha det övergripande ansvaret och det tycker vi inte att vi har kapacitet till.

Information från försäkringskassan**Kristina Andersson och Daniel Terdell från försäkringskassan i Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd vuxna med funktionsnedsättning kan få genom försäkringskassan.**

Vid sjukpenning får den som är sjuk 80 procent av inkomsten i 365 dagar. Utökad sjukpenning kan personen få som längst i 914 dagar. De första två veckorna betalas av arbetsgivaren. Den som är arbetslös har en karensdag och sedan betalar försäkringskassan. De första 90 dagarna har personen rätt till sjukpenning om hen inte klarar sitt ordinarie arbete. Därefter får den som inte klarar något arbete alls ersättning i upp till 180 dagar.

– Vi försöker vara aktiva så att vi snabbt vet om personen behöver ha stöd av försäkringskassan för att komma tillbaka.

Den som är arbetslös kan få sjukpenning om arbetsförmågan är nedsatt på grund av sjukdom. Den som är berättigad till sjukpenning ska ha nedsatt arbetsförmåga med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.

Aktivitetsersättning

Aktivitetsersättning är till för unga vuxna mellan 19 år och månaden innan de fyller 30 år. För att vara berättigade till aktivitetsersättning ska man inte kunna arbeta på minst ett år på

grund av sjukdom, skada eller en funktionsnedsättning. Vid aktivitetsersättning ska arbetsförmågan vara nedsatt med minst en fjärdedel.

– Den som beviljas aktivitetsersättning kan få det i minst ett år, max tre år. Under tiden med aktivitetsersättning, vid nedsatt arbetsförmåga, ska det finnas en tydlig rehabiliteringsplanering.

Det går också att ansöka om aktivitetsersättning om man inte kunnat genomföra sina studier på grund av funktionsnedsättning. Då kan man ha rätt till aktivitetsersättning under den tiden det tar att avsluta grundskolan eller gymnasiestudierna.

Under tiden med beviljad aktivitetsersättning går det att söka särskild ersättning för aktivitet. Aktiviteten ska ha en positiv inverkan på sjukdomstillståndet, den fysiska eller psykiska prestationsförmågan. Aktiviteterna ska ha till syfte att öka förutsättningarna att förbättra arbetsförmågan så att personen kan ta nästa steg i sin utveckling. Det kan handla om en kurs i ett språk på ett studieförbund eller fysisk träning.

Sjukersättning

- En ersättning för personer mellan 30-64 år som troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning.
- Arbetsförmågan ska vara nedsatt med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.
- Personen kan själv ansöka om sjukersättning eller så kan försäkringskassan besluta att byta ut en sjukpenning mot sjukersättning.

Pensionsgrundande

Sjuk- och aktivitetsersättning kan betalas ut i form av inkomstrelaterad ersättning och garantiersättning.

Garantiersättningen är inte pensionsgrundande. Den inkomstrelaterade ersättning som betalas ut är pensionsgrundande inkomst av anställning (59 kap. 13 § SFB).

Har en person aldrig arbetat och enbart uppbär sjuk- eller aktivitetsersättning med garantiersättning är inte ersättningen pensionsgrundande.

Sjukpenningen däremot är pensionsgrundande. Det är ju en ersättning för förlorad arbetsinkomst.

Vilande ersättning

- Sjukersättning kan vara vilande när man har haft aktivitetsersättning eller sjukersättning minst ett år och vill studera eller pröva på ett arbete.
- Månadsbelopp i tolv månader när ersättning är vilande vid arbete (25 procent av den ersättning som är vilande)
- Vilande aktivitetsersättning kan beviljas för längre tid än beslutat.

Handikappersättning kan den få som har nedsatt funktionsförmåga i minst ett år. Det går att få från och med juni det år personen fyller 19 år och fram till 65 år. Funktionsförmågan ska vara så nedsatt att personen i sin vardag behöver hjälp av annan person eller har betydande merkostnader på grund av sin sjukdom. Sådana merkostnader kan vara:

- Kostnader för hjälpmedel och läkemedel
- Kostnader upp till högkostnadsskydd för hälso-och sjukvård.
- Kostnader för specialkost
- Kostnader för resor
- Förbrukningsartiklar
- Slitage med mera

Det ska finnas ett direkt samband mellan kostnaden och funktionsnedsättningen och det måste vara en extra kostnad inte en kostnad som de flesta människor har.

Handikappersättningen är skattefri och indelad i tre olika nivåer. Beloppen gäller per månad år 2015.

- 69 procent (2559 kr)
- 53 procent (1965 kr)
- 36 procent (1335 kr)

Ansökan om handikappersättning ska vara skriftlig och innehålla personuppgifter och personnummer. Till ansökan ska även bifogas ett aktuellt läkarutlåtande som styrker diagnos, funktionsnedsättning och aktivitetsbegränsning. Handikappersättning handläggs av personliga handläggare på försäkringskassans lokala försäkringskontor.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Det är till för att underlätta tillvaron för den som har svårigheter att använda allmänna kommunikationer. Bidraget består av ett grundbidrag för

att köpa bil på 60 000 kr, samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Det går också att få bidrag till körkortsutbildning. Bilstödet handläggs av försäkringskassan i Västervik.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistans för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Man ansöker hos kommunen eller försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistent när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Avslag

Vid avslag kan alla ärenden omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag även där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. De avgör om prövningstillstånd lämnas eller inte. Förvaltningsrätten kan bli den sista instansen.

Mer information finns på försäkringskassans hemsida:
www.forsakringskassan.se

Tips på bra webbsidor:

www.agrenska.se – Ågrenska
www.fk.se - Försäkringskassan
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.riksdagen.se - Riksdagen
www.regeringen.se – Regeringen
www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.varsam.se – Varsam

Information från arbetsförmedlingen

Samordnaren på arbetsförmedlingen, Pia Ekman, informerade om hjälp och stöd när det gäller personer som har funktionsnedsättningar.

Pia Ekman påminde om vikten av att ta med sig ett läkarutlåtande vid första besöket på arbetsförmedlingen. I utlåtandet ska läkaren beskriva aktuell diagnos/prognos och om besvären är övergående eller bestående. Det kan också gärna stå om begränsningarna påverkar arbetsförmågan. Vilka arbetsuppgifter som passar och vilka som inte passar. Om det är något som absolut skall undvikas? Är återgång till tidigare yrke möjligt? Är det realistiskt med heltidsarbete? Om deltid är aktuellt, i så fall i vilken omfattning? Eventuella begränsningar i möjligheten att ta sig till och från ett arbete och så vidare. Ett utförligt läkarutlåtande är av godo menade Pia Ekman.

Personlig handläggare

Efter inskrivning på arbetsförmedlingen, får den arbetssökande en personlig handläggare, en arbetsförmedlare, som arbetar med personer som har funktionsnedsättningar.

– Tillsammans gör de en framtidsplanering. Arbetsförmedlaren ser till individen. Vad hon/han vill? Vad hon/han klarar av? Kanske behöver den arbetssökande pröva andra möjligheter än tidigare, sa Pia Ekman.

Rehabiliteringsteam

Som arbetsförmedlare har man möjlighet att ta in specialistkompetens. Arbetsförmedlingen har ett rehabiliteringsteam som består av arbetsterapeut, arbetspsykolog, sjukgymnast, socialkonsulent och utöver det även en SIUS-konsulent (Särskild Introduktions- och Uppföljningsstöd).

Den som har haft praktikplats eller jobbat extra ska berätta det.

– Allt är värdefullt! Inte bara för att personen har testat på att komma varje dag i tid till ett arbete, utan för att personen har fått erfarenheter och vet vad den trivs med och inte. Arbetspsykologen i specialistteamet kan sedan göra en individuell yrkesvalsutredning.

Praktikplats

Arbetsförmedlaren hjälper till med att se till att den arbetssökande får en praktikplats som kan leda till en tillsvidareanställning.

Kanske vet personen inte riktigt vad han/hon vill göra och har då möjlighet att rådgöra med en arbetspsykolog, när det gäller yrkesvalet. Arbetspsykologen gör en individuell yrkesvalsutredning utifrån intressen, fallenhet och funktionsnedsättning. Efter samtalen kommer den arbetssökande och arbetsförmedlaren fram till en lämplig arbetsplats på lagom avstånd från hemmet.

Arbetsförmedlaren ringer till arbetsplatsen och hör om det går att göra studiebesök där. Den arbetssökande avgör förstås själv om hon/han vill arbetsträna på praktikplatsen.

– Efter arbetsträningen kommer kanske arbetstagaren och arbetsgivaren väl överens och så småningom kan det bli en tillsvidareanställning. Då kan arbetspsykologen återigen stötta. Tillsammans kan de diskutera om hur och när den nyanställde ska berätta om sin funktionsnedsättning på sin arbetsplats, sa Pia Ekman.

Anpassning av arbetsplatsen

En arbetsterapeut kan sedan anpassa arbetsplatsen efter behov. Det kan handla om att rätta till belysningen, eller göra arbetsplatsens utformning mera funktionell. Ändra ventilation, förändra olika arbetsredskaps funktioner och så vidare.

En fråga som kan dyka upp är:

Varför skulle en arbetsgivare ta mig, en sjuk person, när det finns hur många som helst som vill ha jobbet?

Ett svar på det kan vara att genom arbetsförmedlingen får arbetsgivaren en person som är noga utprovad och som passar för jobbet. Dessutom kan arbetsförmedlingen bidra med kompensation, för till exempel arbetstidsbortfall på grund av funktionsnedsättningen.

SIUS-konsulent

SIUS-konsulenten kan i början av anställningen stötta den nyanställde på arbetsplatsen och se till att allt fungerar som det ska. En SIUS-konsulent gör under en tid återkommande besök på arbetsplatsen och blir ett stöd till både arbetsgivaren och arbetstagaren.

– Vid behov kan SIUS-konsulenten förklara sådant för arbetsgivaren och arbetskamraterna, som kan vara svårt för den nyanställde att prata om, sa Pia Ekman.

Arbetsterapeut

Arbetsterapeuten kan göra arbetsplatsanpassning och bedöma behovet av arbetstekniska hjälpmedel.

– Arbetsförmedlingen kan hjälpa till med anpassningen det första året, sedan är det arbetsgivaren som tar över, sa Pia Ekman.

I vissa fall gör funktionsnedsättningen att man inte kan arbeta fullt ut. Då kan arbetsförmedlingen gå in och bidra med en del av lönen, så kallat **lönebidrag**.

Allteftersom arbetstagaren blir mer varm i kläderna fasas lönebidraget ut. Det varar i högst fyra år. Vid den tiden kontaktar arbetsgivaren arbetsförmedlingen för en arbetsanalys och en bedömning. Därefter kan beslut om fortsatt stöd tas så att arbetsgivaren kan anställa personen med funktionsnedsättning. Så kallad **utvecklingsanställning** utgår till arbetsgivaren i ett år och då handlar det om en speciell arbetsuppgift som ska tränas in. Kvarstår funktionsnedsättningen och det hindrar en del av arbetsuppgifterna kan personen bli föremål för en **trygghetsanställning**. Den varar till pensionen och behöver inte omprövas.

För att göra en bedömning av nivån för det ekonomiska stödet gör arbetsförmedlingen en arbetsanalys.

På arbetsförmedlingens hemsida www.arbetsformedlingen.se, finns mycket information att hämta.

Sofia har SMA

Sofia är 26 år och har haft diagnosen SMA typ II sedan hon var ett år. Tidvis har besvären varit stora men hon har aldrig låtit sjukdomen ta över livet.

– Jag har mycket vänner, har pluggat och jobbat. Levt som folk gör mest fast i permobil och med assistenter. Jag är optimistiskt lagd och tänker hela tiden att jag vill göra en massa saker, säger hon.

När hon var liten utvecklades hon inte i den takt föräldrarna förväntade sig.

– Jag började inte krypa. Mamma och pappa trodde bara att jag var lite sen, men kollade upp det och efter en massa undersökningar visade det sig att jag hade SMA typ II.

Föräldrarna växlade om att vara hemma med henne fram till hon blev sex år. Då fick de avlösare en dag i veckan. Sedan Sofia var 12 år har hon haft personliga assistenter. Idag sköter hon sitt eget assistansbolag och har sex assistenter anställda. Ett av syskonen brukar arbeta som Sofias assistent.

Båda Sofias föräldrar var alltså bärare av SMN-genen och önskade sig fler barn. Vid senare graviditeter hade de tillgång till fosterdiagnostik.

Infektioner

Sofia var ofta sjuk i skolåldern och särskilt på vinterhalvåret. Den ena lunginflammationen avlöste den andra.

– Det var jobbigt för jag ville absolut inte vara inlagd på sjukhus. Jag missade det som hände och jag längtade hem.

Ibland låg hon på IVA under så lång tid som i sju veckor med trakeostomi och i respirator. Någon av föräldrarna var hos henne hela tiden, men det var ändå jobbigt, tycker hon.

Missade du mycket i skolan?

– Ja det gjorde jag. Jag var borta mycket, men jag hade lätt för mig och tog igen det ganska snart, säger hon.

Allt eftersom åren gick blev infektionerna färre och lättare. Från det året hon fyllde åtta avtog de och hon kunde leva ett normalt liv med SMA.

Undervikt

Sofia har tunna armar och ben och har varit underviktig större delen av livet. Flera gånger har det kommit på tal att hon ska få knapp, gastrostomiport, för att hon ska få i sig tillräckligt med näring. Men Sofia har inte velat ha det.

– Läkarna har pratat om det och särskilt när jag vägde så lite som 23 kilo var det på tal. Nu dricker jag näringsdrycker och äter själv och jag har gått upp i vikt sedan dess, säger hon.

Skolios

Skoliosoperation har varit ett annat ämne på det årliga läkarbesöket. Sofia har grav skolios, men har envist vägrat operation.

– Jag tycker läkarna bara pratar om fördelarna med operationen. Jag är rädd att det ska gå fel. Nu har det inte förvärrats på de senaste åren och jag tror ärligt talat att jag är för svag att göra en sådan operation, säger hon.

Lederna

Hon går en gång i veckan till sjukgymnast för att räta ut lederna/kontrakturerna, så mycket som det går.

– Jag har inte ont men det är opraktiskt med lederna. Hos sjukgymnasten får jag hjälp att böja och stretcha dem. Det gör jag för att i möjligaste mån behålla den rörlighet jag har nu, säger hon. Numera räcker det med ett sjukhusbesök om året, en undersökning på ett neuromuskulärt centrum om året.

Egen lägenhet

Efter gymnasiet var det dags att flytta hemifrån.

– Mina föräldrar har alltid velat att jag ska leva så normalt som möjligt. De uppmuntrade mig, säger hon.

Sofia började leta efter en anpassad lägenhet och efter att ha tittat på ett par lägenheter föll hon för den hon bor i nu, som ligger strax utanför stadens centrum. Idag lever hon i den med assistenter dygnet runt.

– Det är en stor tvåa på 72 kvadratmeter. Den ligger centralt men är egentligen för dyr för mig. Det är handikappanpassningen som kostar, framförallt de höj- och- sänkbara köksbänkarna som jag inte har någon nytta av eftersom jag inte kan laga maten själv.

Assistenterna lagar min mat. Om jag hade kunnat välja hade jag rivit ut köket. Det kommer att bli dyrt för mig när jag ska börja jobba och bostadsbidraget minskar, säger hon.

Studier och arbete

Hon läste franska och spanska på Universitetet och tänkte egentligen jobba med översättningar. Hon har haft olika praktikplatser inom kultursektorn.

På Ågrenskas vuxenvistelse för SMA, får hon ett fantastiskt besked om sitt första fasta arbete någonsin, som ombudsman.

– Det ska bli roligt, säger hon och det riktigt lyser om Sofia.

Socialt liv

Hon är en mycket social person som pratar mycket och skrattet ligger inte långt borta. Sofia har många vänner. Tillsammans med dem går hon på konserter och bio. På helgerna går de på en nattklubb i centrum, som är tillgänglig för permobilen. Den är i fyra våningar och har hiss.

– Det är trångt och mycket folk och kul att gå dit.

Då och då reser hon utomlands oftast blir det till Teneriffa och gärna med systemen som då fungerar som assistent. Att Sofia har varit sjuk och inte de andra syskonen, har inte varit någon grogrund för avundsjuka eller rivalitet åt något håll.

– Vi har en väldigt bra relation, säger Sofia.

Personlig assistent

Sofia driver sitt assistansbolag själv och det har sina sidor tycker hon. Hon har sex personer som går på olika scheman och det ska pusslas ihop. Ibland fungerar det utmärkt och ibland är alla sjuka och då blir det svårt eftersom Sofia är totalt beroende av dem. På något sätt fungerar det ändå varje dag.

Hur är det att alltid ha någon med sig?

– Ibland kan jag känna för att vara ensam. Då försöker jag att rulla lite framför assistenten när vi är ute så att jag känner mig mera fri. När vi är på nattklubb sitter de inte med oss utan en bit därifrån, säger hon.

– Den där jobbiga ensamheten kan jag känna av ändå, trots att jag alltid har någon strax intill mig, tillägger Sofia.

Framtiden

Nya jobbet ligger framför henne, med allt vad det innebär av bättre ekonomi, social gemenskap och nya utmaningar. Något Sofia inte alls inte är rädd för.

Sista frågan är oundviklig. Vill hon träffa en partner?

– Det vill jag och jag hoppas att jag ska göra det. Jag tänker mycket på det, men det har inte gått så bra hittills.

Fram till dess är jobbet det viktigaste för mig och hälsan. Jag ser ingen anledning till att jag skulle bli sämre, säger Sofia.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort.

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller

skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till
ovanligadiagnoser@gu.se

Nationella funktionen 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. NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift 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 och 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.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Professor Már Tulinius
Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-343 40 00

Docent, överläkare Christopher Lindberg
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Neuromuskulärt Centrum och Klinisk Genetik
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031-342 10 00

Överläkare Holger Becker
Lungkliniken
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031-342 10 00

Arbetsterapeut Ulrika Edofsson
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Neuromuskulärt Centrum
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031-342 10 00

Specialistsjukgymnast Elisabet Hammarén
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Neuromuskulärt Centrum
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031-342 10 00

Specialisterna Kristina Andersson och Daniel Terdell
Försäkringskassan
Avdelningen för Funktionshinder
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 0771-114 114

Samordnare Pia Ekman
Arbetsförmedlingen
Box 4
431 21 Mölndal
Tel: 031-746 59 00

Övertandläkare Åsa Mårtensson
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 92 00

Medverkande från Ågrenska
Socionom Cecilia Stocks
Verksamhetsansvarig AnnCatrin Røjvik
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031-750 91 00

Spinal muskelatrofi, SMA

En sammanfattning av dokumentation nr 489

Spinala muskelatrofier (SMA) är en grupp ärftliga sjukdomar, där de motoriska nervcellerna i mellanhjärnan, förlängda märgen och ryggmärgen, bryts ned. Nedbrytningen leder till muskelsvaghet och muskelförtvinning (atrofi). SMA förekommer i olika svårighetsgrader.

Generellt kan sägas att ju tidigare symtomen visar sig, desto svårare blir de. Den svåraste och klassiska formen drabbar spädbarn, **SMA I**.

SMA II är en medelsvår form. En lindrigare form debuterar hos ungdomar och vuxna, **SMA III**.

Varje år insjuknar 4-6 barn i Sverige, i SMA I, den svåraste formen. I SMA II och III insjuknar 2-3 personer.

Vid SMA II som denna dokumentation främst handlar om, behöver familjen, tidig kontakt med ett habiliteringsteam.

Behandlingen inriktas på lindring av symtom och kompensation för funktionsnedsättningar. En del personer med SMA II kan behöva andningshjälpmedel. Den intellektuella utvecklingen är normal.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2015



ÅGRENSKA

www.agrenska.se