

Duchennes muskeldystrofi, familjevistelse

Dokumentation nr 619



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2020 | agrenska.se

Duchennes muskeldystrofi

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

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

”

Varje år arrangeras 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 Duchennes muskeldystrofi. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella 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 efter 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 Sara Lesslie, 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. Intervjun med familjen i denna dokumentation är från familjevistelsen för Duchennes muskeldystrofi från 2019.

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

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Thomas Sejersen, professor vid Neuropediatrika mottagningen, Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Christopher Lindberg, genetiker och neurolog vid Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Már Tulinius, professor vid avdelningen för pediatrik, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Karsten Kötz, överläkare vid Allergi- och lungcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

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

Ulrika Edofsson, arbetsterapeut vid Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Jonas Gillenstrand, psykolog vid Habilitering & Hälsa i Kungälv och gästforskare vid Deakin University i Melbourne, Australien.

Björn Jönsson, styrelseledamot för Insamlingsstiftelsen för muskeldystrofiforskning och patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi.

Philip, vuxen med Duchennes muskeldystrofi.

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Ödman, övertandläkare.

Torunn Liljegren, logoped.

Monica Karlsson, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig.

Anna-Karin Björnström, koordinator.

AnnCatrin Røjvik, specialpedagog.

Andreas Svensson, adhd-konsulent.

Louise Jeltin, assistanssamordnare.

Linda Kjellgren Öhman, pedagog.

Elin Lindell, dietist.

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

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

Innehåll

| | |
|---|----|
| Medicinsk översikt om Duchennes muskeldystrofi..... | 5 |
| Frågor till Thomas Sejersen: | 9 |
| Max har Duchennes muskeldystrofi | 10 |
| Genetik | 10 |
| Frågor till Christopher Lindberg:..... | 14 |
| Max utreds..... | 14 |
| Behandling och aktuellt forskningsläge | 15 |
| Frågor till Mår Tulinus:..... | 17 |
| Max medicinerar kortison | 18 |
| Lungsymtom och behandling | 18 |
| Max har större frihet med ny rullstol | 21 |
| Fysioterapi och arbetsterapi | 21 |
| Frågor till Anna-Karin Kroksmark och Ulrika Edofsson: | 25 |
| Max och stretching | 25 |
| Neuropsykologiska aspekter | 26 |
| Frågor till Jonas Gillenstrand:..... | 29 |
| Philip är vuxen med Duchennes muskeldystrofi..... | 30 |
| Anpassningar hemma gör att Max kan vara i hela huset | 32 |
| Ågrenskas pedagogiska erfarenheter | 32 |
| Max har börjat skolan | 35 |
| Neuropsykiatriska diagnoser och pedagogik..... | 36 |
| Syskonrollen..... | 38 |
| Max har en storebror | 42 |
| Mat, näring och ätande..... | 42 |
| Fråga till Elin Lindell: | 45 |
| Munhälsa och munmotorik | 45 |
| Max idag..... | 48 |
| Samhällets stöd | 49 |
| Personlig assistans | 54 |
| Insamlingsstiftelsen SMDF och patientföreningen DBMD..... | 56 |
| Riksgymnasiet | 57 |
| Riksförbundet Sällsynta diagnoser | 58 |
| Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd..... | 59 |

Medicinsk översikt om Duchennes muskeldystrofi

Duchennes muskeldystrofi hör till gruppen progressiva neuromuskulära sjukdomar. Muskelfibrerna bryts långsamt ner och ersätts av bindväv och fett, vilket leder till en fortskridande muskelsvaghet. Det säger Thomas Sejersen som är läkare vid Muskelteamet och Neuropediatriken på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Stockholm.

Orsaken till Duchennes muskeldystrofi, som förkortas DMD, är en förändring av ett arvsanlag (mutation i en gen) som leder till brist på proteinet dystrofin. Dess funktion är att ge en mekanisk förstärkning av höljet som omger muskelfibrerna. Sjukdomen förekommer i stort sett bara hos pojkar och män.

Den ökade nedbrytningen av muskelfibrerna brukar vara symmetrisk, det vill säga den drabbar båda sidor av kroppen i samma takt. Muskelfibrerna bryts successivt ned och ersätts av fett och bindväv. Bristen på dystrofin gör att höljet på muskelfibrerna slits när muskeln drar ihop sig och går till sist sönder. Muskeln lyckas inte reparera sig tillräckligt väl och ämnen som bara ska vara inne i muskelfibrerna läcker ut och orsakar inflammation i vävnaderna. DMD är en multiorgansjukdom, alltså är det inte bara musklerna som drabbas. Dystrofin behövs i skelettmuskulatur, hjärtmuskler, glatta muskelceller samt i centrala nervsystemet. Bristen på dystrofin kan därför, i varierande grad, leda till symtom från skelettet, hjärta, mage, tarmar, och urinvägar samt ha en påverkan på beteende och kognition.

Symtom

Ett första tecken kan vara en försenad motorik, till exempel att barnet börjar gå sent. Vissa är muskelsvaga tidigt och andra får en vaggande gång från ungefär tre års ålder. Många har svårt att springa, hoppa och resa sig från golvet. Ett tidigt symtom är att vadmusklerna blir förstörade, på grund av inlagrat fett och bindväv. – Pojkarna använder ofta en teknik för att ta sig upp i stående som kallas för Gowers manöver och innebär att de måste ta stöd med händerna på låren när de reser sig upp, säger Thomas Sejersen.

Så småningom kommer muskelsvaghet, felställningar av lederna och problem med mag-tarmkanalen. Även andningsmusklerna och lungfunktionen berörs. Ofta är hjärtat påverkat. Inlärningssvårigheter och intellektuell funktionsnedsättning förekommer, liksom olika beteendesvårigheter.

– Eftersom de har svårt att röra sig och inte belastar skelettet tillräckligt kan pojkarna också få problem med ett skörare skelett och en sämre ledrörlighet, säger Thomas Sejersen.

Diagnos ställs ofta med ett blodprov, så kallat CK (kreatinkinas), höga nivåer är en markör för muskeldystrofi. Sedan görs en genetisk testning för att bekräfta diagnosen och ge upplysning om vilken typ av mutation som finns i dystrofinngen. Ålder vid diagnos varierar från land till land. Tiden från symtom till diagnos är ibland väldigt lång, ofta mer än ett år och ibland så lång som sex till sju år.

– Det är viktigt att få en diagnos i tid, för att kunna sätta in behandling så tidigt som möjligt, säger Thomas Sejersen.

Utan behandling förlorar de flesta gångförmågan runt tio års ålder. Under de sena tonåren börjar många få ortopediska problem som kontrakturer och skolios. Även andningsproblem och hjärtproblem framträder senare i sjukdomsförloppet. För bästa behandling har det arbetats fram ett vårdprogram för DMD.

– Den basala vården är väldigt viktig. Man har sett att det finns evidens och enighet kring tillvägagångssätt att behandla sjukdomen, säger Thomas Sejersen.

På grund av att tillståndet påverkar många delar av kroppen behöver många olika verksamheter i vården involveras i behandlingen. Därför är det viktigt med ett multiprofessionellt team kring barnet.

– Uppgiften för teamet är att följa barnet och ligga före sjukdomens olika stadier och hjälpa familjer att planera för vad som kan hända den närmaste tiden, säger Thomas Sejersen.

Sjukdomsfaser

DMD delas in i fem olika faser utifrån symtom.

1: Presymtomatisk fas

Innan barnet börjar uppvisa symtom. Diagnos kan ställas, antingen genom slumpvis upptäckt av förhöjda CK-nivåer eller på grund av ärftlighet för DMD.

2: Tidig gångfas

Pojkarna visar tecken på muskelsvaghet och vaggande gång eller tågång, men kan gå i trappor. Barnet använder sig av Gowers manöver.

3: Sen gångfas

I denna fas har de flesta fått sin diagnos. Gången blir alltmer ansträngd och pojkarna förlorar förmåga att gå uppför trappor och resa sig från golvet.

4: Tidig icke-gångfas

När pojkarna slutar gå fungerar funktionen i armar och kroppshållningen fortfarande för de flesta. En del kan utveckla skolios.

5: Sen icke-gångfas

Funktionen i armarna och förmågan till upprätt kroppshållningen blir alltmer begränsad.

Behandling

I de första stadierna är det viktigt med diagnostisk utredning och genetisk vägledning för vägledning av familjen. Senare i förloppet blir det mer fokus på en förutseende planering för den framtida situationen. Det är bra att göra systematiska uppföljningar och undersökningar av personer med DMD för att kunna sätta in förebyggande åtgärder vid rätt tidpunkt. Det kan minska och fördröja komplikationer. De systematiska uppföljningarna är också betydelsefulla för att utvärdera effekten av behandlingar. Muskelfunktion, styrka och ledrorlighet bör följas upp var sjätte månad. Beroende på funktion kan man överväga insättning av kortison.

Kortisonbehandling

Kortison används som huvudsaklig medicinering därför att det dämpar inflammationen som följer av muskelnedbrytningen och kan förbättra muskelstyrka och funktion. Behandlingen bromsar utvecklingen av muskelsvagheten och kan förlänga gångförmågan. Kortisonet har också positiva effekter på andning och hjärtmuskelpåverkan samt har en fördröjande effekt på skoliosutvecklingen. Oftast påbörjas kortisonbehandling vid diagnos. Prednisolone® eller Deflazacort (Calcort®) är de två olika typerna som används.

– Kortison är en framgångsrik behandling men innebär också problem med biverkningar. Oftast börjar man med Prednisolon för att sedan sätta in Deflazacort ifall man ser stora problem med viktuppgång, säger Thomas Sejersen.

Att hålla koll på vikten är också särskilt viktigt när man har svaga muskler och inte har lika stora möjligheter till fysisk aktivitet.

– Dietisten blir viktig för att kunna reglera detta, säger Thomas Sejersen.

Förutom viktuppgång kan kortison ge biverkningar som hämrad längdtillväxt, förhöjt blodtryck och försenad pubertet. En del kan få magkatarr och humörsvängningar.

Förebyggande behandling vid olika symtom

Andning

För att föregå problem med andningsfunktionen är det viktigt att pojkar med DMD följer det vanliga vaccinationsprogrammet och också vaccineras mot säsongsinfluensa och lunginflammation.

Hjärtpåverkan

Vid konstaterad diagnos eller senast när pojken är sex år gammal bör en hjärt-ekokardiografi eller ett ultraljud av hjärtat göras. Vid avvikelser på hjärtat ska förebyggande hjärtbehandling sättas in. Pojkarna bör följas varje eller vartannat år. Snabba variationer i hjärtrytmen är vanligt och ofarligt hos personer med DMD. Desto vanligare är problem med kraften i hjärtat.

– Det är bra att sätta in ACE-hämmare för att avlasta hjärtat och långsiktigt motverka försämring, säger Thomas Sejersen.

Även blodtrycket kan påverkas, särskilt om man tar kortison, då högt blodtryck är vanligt.

Benskörhet

Alla pojkar med DMD har försvagat skelett med en ökad risk för frakturer. Skörheten beror på minskad fysisk aktivitet. På grund av den dåliga belastningen och biverkningar av kortison riskerar man en urkalkning av skelettet och problem med osteoporos och frakturer.

– Därför kan det vara aktuellt med kosttillskott. För skeletthälsan behöver man få i sig tillräckligt med D-vitamin och kalcium. Det går också att medicinera bisfosfonater, vilka påverkar skelettnybildningen och kan förbättra smärtsituationer vid små frakturer, säger Thomas Sejersen.

Psykosociala svårigheter

Många pojkar med DMD har beteendeproblem som trotsighet, upproriskhet och explosivitet. För att kunna ge barnet det stöd som det behöver bör en neuropsykiatrisk utredning göras när det förekommer avvikelser i beteendet och inför skolstart. En utredning kan visa hur undervisningen kan läggas upp för att barnets starka sidor ska komma till sin rätt. Denna neuropsykologiska bedömning kan behöva upprepas under uppväxten beroende på tillstötande problematik.

I de tidiga tonåren blir många pojkar nedstämda. Generellt sett är det vanligt hos barn och ungdomar med kroniska tillstånd.

Behandlingssammanfattning

- Vid fyra till sex års ålder ställs diagnos och det är viktigt att behandling sätts in så tidigt som möjligt för att bromsa sjukdomsförloppet, *kortison* är vanligast.
- En *kognitiv utredning* bör göras till grund för skolval så att barnet får rätt anpassning.
- För att *motverka kontrakturer och skolios* är sjukgymnastik och ortoser viktiga. Därför är det bra att familjen har kontakt med rehabiliteringen.
- För att motverka *hjärt- och lungkomplikationer* bör pojkarna vaccineras och vid behov få antibiotika förebyggande. Även användning av ventilator eller CPAP (ett hjälpmedel för andning) och ACE-hämmare kan vara en del av behandlingen.
- Det är viktigt att inte glömma det *psykologiska stödet*.

Vårdprogrammet för DMD har omarbetats till användarvänliga sammanfattningar. Publikationerna finns att läsa på:
Smdf.se – *Insamlingsstiftelsen för muskeldystrofi-forskning*
Treat-nmd.eu – *Neuromuskulärt nätverk*

Frågor till Thomas Sejersen:

Vid vilken ålder får pojkarna diagnos i Sverige?

– Jag uppskattar att barnen är mellan tre och fem år utan att ha någon exakt siffra. Vi vill försöka komma åt fördröjningen.

Har kortison påverkan på humöret?

– Ja det kan det ha. Barnet kan bli lite mer snarstucken och ha ett häftigare humör eller ha svårt att sova vilket kan påverka humöret.

Hur ska jag prata om sjukdomen med mitt barn?

– Min erfarenhet är att det är bra att berätta om sjukdomen. Det är viktigt att alltid svara kort, rakt och enkelt på barnets frågor. Det är bra att veta om sin diagnos och som vuxna kan ni ta det fråga för fråga. Uppmuntra att barnen får ställa frågor till sin egen läkare också, annars riskerar man att hitta information själv som kanske inte stämmer. Ha fokus på det hoppfulla och att det hoppet är realistiskt med tanke på att det sker mycket inom forskningen.

Max har Duchennes muskeldystrofi

Max, sju år kom till Ågrenska med sin storebror Gabriel 13 år, mamma Andrea och pappa Peter.

– Graviditeten och förlossningen med Max var normal. När han var två till tre veckor hade han svåra eksem och när han var tre månader fick han en luftvägsinfektion och var inlagd på sjukhus några dagar, men annars inget speciellt. Max lärde sig gå vid fjorton månaders ålder och var en lugn och glad kille, säger Andrea.

När Max var i tvåårsåldern påtalade Peters föräldrar att något inte stämde.

– De var på mig hela tiden om att vi borde kontakta ortopederna för att Max inte går ordentligt och han ramlar hela tiden, säger Peter.

Familjen besökte BVC och sjukvården upprepade gånger men fick varje gång lugnade besked. Det kommer växa bort. Även förskolan uppmanade Andrea och Peter att Max behövde göra en utredning. När Andrea hämtade Max på förskolan hade han ständigt nya blåmärken.

– Vi såg också att det var något som inte stämde för han var också svag, tanig och hade feber ofta, säger Andrea.

När Max var tre år fick han en spricka i foten, gipsades och kunde inte gå under en period. Andrea tog åter upp frågan med BVC som menade att Max skulle växa ifrån sitt snubblande. Senare noterade BVC att Max var plattfot och gick inåt med tårna (intoeing). De sa att fick han bara inlägg så skulle det bli bra.

Genetik

Duchennes muskeldystrofi orsakas av mutationer i en gen som leder till brist på proteinet dystrofin. Det säger Christopher Lindberg som är överläkare på Klinisk genetik och Neuromuskulärt Centrum vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Vårt DNA består av baspar som tillsammans utgör våra gener. Varje individ har ärvt hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Generna är ungefär 25 000 till antalet och finns i cellkärnan i kroppens alla celler i form av DNA-spiraler som formar 46 kromosomer. De i sin tur består av 23 kromosompar. Det sista kromosomparet är könskromosomerna som hos kvinnor består av två X-kromosomer och hos män av en X- och en Y-kromosom.

DNA-spiralerna består av baspar som kopplar ihop sig i olika sekvenser. Varje baspar utgörs av två stycken nukleotider. De är genernas byggstenar. Den del av DNA som direkt utgör mall för protein kallas för exoner och de delar som inte kodar för något protein kallas för introner.

– Vi har ungefär tre miljarder baspar men det är bara en procent av dem som är kodande exon. Mallarna är som bruksanvisningar för alla proteiner i kroppen. Det är proteiner som avgör hur exempelvis kroppens celler fungerar och hur vi ser ut, säger Christopher Lindberg.

Om det har skett en mutation i genen har basparen ändrats vilket kan påverka bildandet av proteinet för den aktuella genen. Om det bildas ett felaktigt protein kan olika symtom uppstå. Vilka symtom beror på vilket eller vilka proteiner som är påverkade. Alla människor bär på mutationer i sin arvs massa, men bara en liten andel av dem ger upphov till symtom.

DMD orsakas av mutationer i dystrofin genen, som är den största kända genen i det mänskliga genomet. Den består av 79 exoner och mycket stora introner. Vid DMD leder mutationen till att det tillverkas för liten mängd av proteinet dystrofin, vilket gör att de olika symtomen uppstår.

När dystrofin genen kartlades 1986 innebar det ett stort genombrott för muskelforskningen. Dystrofin är ett protein som bidrar till hållfastheten i muskelfibermembratet. Runt varje muskelfiber finns ett skyddande hölje och dystrofin fungerar som en förankring mellan höljet och varje muskelfiber som drar ihop sig, det skyddar muskelfibrerna under sammandragningen.

– Proteinets funktion fungerar som en typ av armeringsjärn. Att genen är så stor innebär att det finns en större andel genetiska fel och nymutationer, säger Christopher Lindberg.

Man känner idag till över 5000 olika mutationer i dystrofin genen som leder till brist på dystrofin. Mutationerna kan vara av tre olika typer. I 65 procent av fallen är det en *deletion* (förlust). Det innebär att det saknas exoner i läsningen av genen. I cirka tio procent är mutationen en *duplikation*, det vill säga att en eller flera delar av genen dubbleras. Då passar inte ändarna på exonerna ihop och kan inte koppla ihop sig med nästa baspar i DNA-strängen. Det leder till att genen inte blir läsbar. I 25 procent av fallen är ett enda av basparen felaktiga vilket kallas för en *punktmutation*. Om det innebär att resten av genen inte kan läsas leder det till Duchennes muskeldystrofi.

Vid Beckers muskeldystrofi, som också orsakas av en mutation i dystrofinengen, är bristen på dystrofin mindre. Därför har personer med Beckers lindrigare symtom än personer med DMD.

För att analysera och upptäcka deletioner och duplikationer i gener används en sekvensanalys där genetiker tittar på varje baspar i genen.

– Analysen kan vara riktad om man känner till att det finns en mutation i familjen. Det kan också vara en screening då man vill leta efter mutationer någonstans i en hel gen genom att titta på alla exoner, säger Christopher Lindberg.

Ärftlighet

Dystrofinengen sitter på x-kromosomen och mutationen ärvs, genom ett så kallat *x-bundet recessivt nedärvningsmönster*. Det innebär att sjukdomen i regel bara förekommer hos män och att mamman är anlagsbärare. Män har en x-kromosom och kvinnor har två. Eftersom den muterade genen är recessiv så inaktiveras den hos kvinnan och den friska x-kromosomen uttrycks istället och kan bilda dystrofin. Därför får, i de allra flesta fall, kvinnan inte några symtom, men bär fortsatt på anlaget.

– Söner till anlagsbärande kvinnor har 50 procents sannolikhet att få sjukdomen. Döttrar har samma sannolikhet att bli anlagsbärare av mutationen, säger Christopher Lindberg.

Enstaka kvinnor som är anlagsbärare (15–20 procent) löper en risk att själva bli sjuka. Symtomen kan vara muskelsvaghet, hjärtpåverkan och kognitiv påverkan. Därför bör kvinnorna följas upp regelbundet av hjärtläkare.

I en tredjedel av fallen uppstår DMD som en *nymutation*. Det innebär att mamman inte är anlagsbärare och därför inte för mutationen vidare. Men det finns ändå en ökad risk för upprepning på grund av *gonadal mosaicism*.

– Sannolikheten minskar betydligt, men i fem till tio procent av dessa fall kan modern ha enstaka äggceller med mutation, en mosaik. Därför bör de som fått barn med DMD erbjudas fosterdiagnostik vid nästa graviditet oavsett om man konstaterat att modern är anlagsbärare eller inte, säger Christopher Lindberg.

Genetisk analys och vägledning

Det finns flera fördelar med att fastställa den genetiska orsaken till en sjukdom. Först och främst för att veta att rätt diagnos har ställts. När man ställt diagnos blir det lättare att utforma ett uppföljningsprogram, få läkarintyg och söka information. Många upplever också det som

positivt att tillhöra en patientgrupp där man kan få råd och stöd från andra i samma situation.

– Genetisk vägledning handlar också om att avgöra vem eller vilka i släkten som kan vara anlagsbärare av den sjukdomsbärande genen, säger Christopher Lindberg.

Dessa personer kan sedan få information om risken för att deras barn får sjukdomen, samt information om vad som kan göras för att få ett barn som inte har sjukdomen. Detta kan göras med fosterdiagnostik eller *PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik*.

Fosterdiagnostik innebär att blivande föräldrar kan få reda på om fostret bär på den förändrade genen eller inte. Detta sker genom ett moderkaksprov i vecka 10 eller 11, eller ett fostervattenprov i vecka 12–16. Det förutsätter att den genetiska förändringen är känd, alltså att man vet det exakta felet och vilken gen som bär på förändringen som förekommer inom familjen.

– Det finns en risk för missfall på ungefär en halv procent vid ett fostervattens- eller moderkaksprov. Därför gör man bara fosterdiagnostik för att upptäcka om fostret bär på genen och i så fall avsluta graviditeten, säger Christopher Lindberg.

PGD kräver också att den genetiska förändringen är känd. Den genetiska orsaken till sjukdomen går att ta reda på genom prov på det blivande föräldraparet och på den släkting som har DMD. Metoden innebär att det görs en IVF, provrörsbefruktnings. Sedan analyseras respektive embryo och via en markör avgörs om ett embryo har fått det sjukdomsorsakande anlaget eller inte. Därefter återinförs ett icke anlagsbärande embryo till kvinnans livmoder. PGD utförs vid ett par av landets universitetssjukhus.

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

Kvinnan måste vara under 40 år eftersom fertiliteten därefter minskar. Varje par får tre försök med hormonstimulering, och kan få hjälp för att få maximalt två gemensamma friska barn på detta vis.

– Det är ungefär 20–30 procents chans till barn vid varje insättning, säger Christopher Lindberg.

Frågor till Christopher Lindberg:

Jag är bärare av genen, kan även min dotter bli anlagsbärare?

– Ja, hon kan vara antingen anlagsbärare eller inte. Risken är ungefär 50 procent. Normalt sett är kvinnliga anlagsbärare friska och utan symtom. Det kan vara viktigt att veta om man är anlagsbärare inför en egen graviditet, men det avgör man förstås själv. Om din dotter är bärare kan hon själv få söner med DMD.

Kommer mitt barn med DMD själv få barn med sjukdomen?

– Nej, sönerna kommer vara friska och inte anlagsbärare, men eventuella döttrar kommer vara anlagsbärare.

Finns mutationen i äggcellen även vid nymutation?

– Ja någonstans i en mosaik av delar av äggcellen finns mutationen därför är risken något förhöjd även om kvinnan inte själv är anlagsbärare.

Max utreds

När Max var i femårsåldern bytte familjen BVC eftersom de kände att något inte stämde och för att de inte fick någon hjälp. Sen gick det fort. Max fick först en remis till en ortoped, som efter att Max fått göra ett spring- och gångtest remitterade honom vidare till en barnneurolog. De träffade neurologen på Max femårsdag och fick då besked att det var något med musklerna, men de skulle ta fler prover för att se vad.

– Jag tänkte, jaha, då får vi gå på sjukgymnastik så kommer det bli bra. Jag tänkte aldrig att skulle kunna vara något allvarligt, säger Andrea.

Några veckor senare fick familjen besked om att Max hade någon form av muskelsjukdom, troligen Duchennes muskeldystrofi. För att fastställa vilken skulle ytterligare blodprov tas och en biopsi göras.

– Läkaren uppmanade oss att inte googla, men det var förstås det första vi gjorde när vi kom hem, säger Peter.

Andrea berättar att när de till sist fick beskedet att det vara Duchennes så bröt hon och Peter ihop fullständigt. Familjen har fått mycket bra stöd och hjälp från främst Regionhabiliteringen under de två åren som nu har gått sedan Max fick diagnos. De har bland annat stöd från kurator. Andrea berättar att för henne hjälper det att prata mycket om sin oro, att hon behöver prata mycket för att bearbeta, medan Peter helst inte vill prata så mycket om Max sjukdom. Han vill

inte tänka så mycket på framtiden utan vara här och nu. Andrea och Peter konstaterar att de måste respektera att de hanterar situationen på olika sätt.

Behandling och aktuellt forskningsläge

Det händer väldigt mycket på behandlingsområdet för Duchennes muskeldystrofi. Det är en helt annan prognos idag än vad det var för 40 år sedan. Det säger Már Tulinius som är professor vid avdelningen för pediatrik på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

De flesta läkemedelsstudier som pågår för DMD inriktar sig på att justera för de olika mutationerna så att genen ska kunna läsas korrekt och bilda dystrofin.

– Att återskapa dystrofinproduktionen borde förhindra fortsatt skada av muskelfibrerna, men det är viktigt att behandlingen sätts in i tid innan för mycket av muskelmassan har gått förlorad, säger Már Tulinius.

Det pågår även läkemedelsstudier som inte är inriktade på att justera en specifik mutation utan på att dämpa inflammation och minska nedbrytningen av muskelfibrer. Dessa läkemedel kan användas av alla personer med DMD oavsett vilken mutation som orsakat sjukdomen.

Genmodulerande behandling

När diagnos ställs vid DMD analyseras personens dystrofingen och mutationer i detalj. Det resulterar i en karta över genens olika delar där exonerna är de mest intressanta. Exonerna kodar för (är en mall) för bildningen av dystrofin. Dystrofingen består av 79 exoner, numrerade från 1–79. Varje exon länkar på ett invecklat sätt till nästa.

Deletion är den vanligaste orsaken till DMD, de saknade exonerna finns ofta mellan exon 40–55. Duplikationer och punktmutationer är mer spridda.

– Det är bra att veta vilken mutation era söner har och vilka exoner som är iblandande, säger Már Tulinius.

Oavsett om pojken har en deletion, duplikation eller punktmutation i dystrofingen så leder mutationen till att proteinet dystrofin inte kan bildas. Flera av de nya läkemedlen syftar till att länka eller ”hoppa” förbi de förlorade eller skadade exonerna, så kallat *exonskipping*, för att kroppen ska kunna producera dystrofin. De genmodulerande

preparaten ges på sjukhus, oftast en gång i veckan, intravenöst (direkt i en ven).

Redan idag kan potentiellt hälften av alla med DMD behandlas med mediciner som för närvarande har genomgått eller genomgår klinisk prövning. Ett av dessa läkemedel är *Eteplirsen*, hos vilken verkningsmekanismen är att exon nummer 51 hämmas och hoppas över i läsningen av genen, vilket leder till att den blir läsbar. Cirka 13 procent av alla med DMD har en mutation som kan behandlas med exon 51 skipping. Symtomen lindras och liknar då de vid Beckers muskeldystrofi som är en lindrigare form av muskeldystrofi. *Eteplirsen* är godkänt av Amerikanska Läkemedelsverket (FDA) i USA. Ansökan är inskickad till Europeiska Läkemedelsverket.

– Med sex olika exonskippingprodukter skulle vi kunna lindra 41 procent av fallen med Duchennes muskeldystrofi, säger Már Tulinius.

Ett annat genmodulerande läkemedel är *Ataluren – Translarna*. Det blev godkänt i EU 2014 och förnyades för gående pojkar äldre än två år i juli 2018. Sedan 2019 ingår *Translarna* i högkostnadsskyddet för behandling av DMD. Läkemedlet används som behandling vid punktmutationer. Studier visar att pojkar som fick *Translarna* stabiliserades på 48 veckor, jämfört med placebo (icke verksamt preparat). I testet skulle pojkarna gå så långt som möjligt under sex minuter. De som fick *Translarna* gick längre än de som fick placebo. Även lungfunktionen förbättrades.

– Just nu behandlar vi bara pojkar som fortfarande går. Det är ungefär tio pojkar under behandling just nu i Göteborg. *Translarna* är en stoppmedicin och bromsar sjukdomsförloppet, säger Már Tulinius.

Trots att det finns nya verksamma läkemedel är det inte självklart att pojkar med DMD kan få dem. Att medicinerna är verksamma och godkända är en sak, en annan är kostnaden. Eftersom de riktar sig till en liten grupp patienter är de dyra att ta fram. Läkemedelsbolagens pris blir högt.

– De nya läkemedlen är visserligen dyra, men samtidigt är det inte många pojkar i Sverige som skulle bli aktuella för behandling. Det betyder att det på nationell nivå skulle bli en liten kostnad, säger Már Tulinius.

De genmodulerande läkemedlen leder till en ökning av dystrofin vilket gör att muskelfibrernas hölje restaureras och därmed hejdas nedbrytningen av muskelfibrerna. Däremot ökar inte muskelstyrkan.

– Dystrofin är som ett ankare, det stabiliserar. Att återskapa dystrofin förhindrar fortsatt skada av muskelfibrerna. Det bromsar sjukdomsförloppet men det gör inte musklerna starkare, säger Már Tulinius.

Alternativ till kortison

Kortisonbehandling är fortfarande den primära läkemedelsbehandlingen vid DMD. Kortison har en antiinflammatorisk och styrkehöjande effekt och bromsar, men kan inte stoppa, nedbrytningen av dystrofin och ger många biverkningar. Nu är nya läkemedel på gång som har samma effekt som de traditionellt använda kortisonpreparaten men med färre biverkningar. Exempelvis pågår en studie om läkemedlet *Vamorolone*, som är en ny form av kortison, med samma antiinflammatoriska och styrkehöjande effekt, men utan biverkningar som viktökning och tillväxthämning. Medlet ges oralt en gång om dagen och genomgår nu en fas 3 studie.

– Det är lite svårt att uttala sig om det är lika effektivt som kortison. Inom de närmaste åren kommer vi troligen ha två läkemedel som kan ersätta kortison, säger Már Tulinius.

Genterapi

Kliniska läkemedelsstudier för genterapi startades 2018 och just nu pågår studier av fyra olika läkemedelsbolag. Metoden innebär att virusvektorer ska leverera en fungerande version av dystrofingenen. På kort tid för man in en stor mängd virusvektorer i kroppen. Paketerat i viruset finns mikrodystrofin, som är en förkortad version av dystrofingenen. Förhoppningen är att generna ska kunna producera en tillräcklig mängd dystrofin för att DMD ska kunna omvandlas till Beckers muskeldystrofi.

En annan intressant genterapimetod riktar sig till patienter med DMD orsakat av en duplikation. Med *CRISPR/CAS9*, eller gensaxen, kan man klippa bort de exoner som finns dubblerade och därmed kan genen bilda dystrofin i muskelcellerna.

– Denna forskningsutveckling har gått fortare än förväntat. Det är mycket hoppfullt och kan bli en behandling i framtiden, men man vet aldrig i förväg hur resultatet blir. Det är dock mycket positivt att så många olika studier pågår i världen, säger Már Tulinius.

Frågor till Már Tulinius:

Varför får inte pojkar som inte längre kan gå Translarna?

– Anledningen är helt enkelt att alla studier är gjorda på gående pojkar och det finns sämre evidens på att det fungerar även efter att pojkarna slutat gå. Mycket handlar naturligtvis om pengar. När pojkarna har förlorat gångfunktionen är de inte längre aktuella för Translarna. Vi som forskar skulle gärna låta pojkarna fortsätta få medicinen då Translarna kan ha effekt på armfunktion och lungfunktion.

När tror du att Vamorolone blir godkänt?

– Med lite optimism skulle jag tro om ungefär ett år.

Max medicinerar kortison

Max startade med kortisonbehandling i juni. Föräldrarna ser att behandlingen ger biverkningar i form av oro och sömnsvårigheter.

– Han blir mer ledsen nu och blir också arg lättare, säger Andrea.

Max har också fått ett större sockersug och en större hunger. I början var det svårt för familjen att motstå när Max ville äta mycket mer och oftare än tidigare. Det slutade ofta med att de gav med sig.

– Men nu har vi lärt oss säga nej för hans bästa, det är tufft, säger Andrea.

Max får också melatonin för sina sömnsvårigheter. Hittills har inte familjen upplevt att det hjälper nämnvärt. Andrea och Peter hoppas och tror att ska komma någon ny medicin som ska lindra eller kanske till och med kan bota sjukdomen. Max har deltagit i en forskningsstudie som lades ned för att det inte gick att se att den medicinen hjälpte.

– Men vi måste tro att något nytt kommer som fungerar och vi skulle utan tvekan låta Max delta i fler studier, säger Peter.

Lungsymtom och behandling

Många problem för personer med DMD är kopplade till luftvägar och lungor. Förebyggande lungvård leder till färre sjukhusinläggningar och räddar liv. Det säger Karsten Kötz som är överläkare vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Muskelsvagheten vid DMD påverkar lungor och luftvägar på flera sätt. Från början är lungorna friska, men med tiden minskar muskelstyrkan och därmed förmågan att hosta med kraft. Det leder till ökad mängd slem i luftvägarna, vilket blir en grogrund för bakterier och leder till risk för infektioner. En svag hostkraft gör att man kan bli väldigt sjuk även av enklare infektioner. Det är därför viktigt med behandling för att minska mängden slem i luftvägarna så att man på sikt kan undvika eller fördröja lungskada.

– Hostfunktionen är mycket viktig eftersom den har en rengörande funktion. Den ökande medellivslängden hos personer med DMD är

nära kopplad till regelbunden användning av andningshjälpmedel och effektivare behandling av luftvägsinfektioner, säger Karsten Kötz.

Ett annat problem för pojkar med DMD är att gasutbytet, som är lungornas viktigaste funktion, kan påverkas. En person med svaga andningsmuskler riskerar nedsatt andningskapacitet och andningssvikt. Balansen mellan syre och koldioxid i blodet kan förändras vilket kan leda till att personen blir trött, får koncentrationssvårigheter, huvudvärk, orolig sömn och mardrömmar.

Muskelsvagheten påverkar också svalgfunktion och den övre magmunnen. Detta ökar risken att personen sväljer fel eller att maten åker tillbaka upp från magsäcken och hamnar i luftvägarna, så kallad *reflux*. Även detta kan leda till en ökad slemmängd.

Metoder för andning och hostning

För att öka barnets förmåga att hosta upp slem kan man använda olika metoder för andnings- och hostträning. Vilken metod som är bäst avgörs av barnets ålder och fysiska förutsättningar. Barnet kan till exempel gunga på en pilatesboll för att dra djupa andetag, eller lära sig att "huffa". Det är en enklare metod för att hosta upp slem, som kräver mindre muskelstyrka än vanlig hostning.

– Att använda en PEP-mask, där barnet andas mot ett motstånd, kan också vara effektivt. Studier visar att syrekonzentrationen ökar i blodet hos muskelsvaga barn efter användning av en sådan mask. Motståndet gör att luftvägarna vidgas så att det går lättare att hosta upp slemmet. Det går att justera motståndet genom att använda olika stora utandningsventiler i PEP-masken, säger Karsten Kötz.

Rubens blåsa är ett annat vanligt hjälpmedel.

– Man har sett att regelbunden användning har minskat risken för försämrad lungfunktion hos vuxna personer (cirka 19 år) med Duchennes muskeldystrofi, säger Karsten Kötz.

Vid segt slem kan man inhalera koksalt och luftvägsvidgande läkemedel innan slemmobiliserande behandling för att göra slemmet mer lättflytande och därigenom lättare att hosta upp. Det är viktigt att man då har förmåga att få upp det tunna slemmet. Ytterligare ett exempel på andningshjälpmedel är en *CPAP-maskin* som ger ett jämnt luftmottryck, vilket öppnar och spänner ut luftvägarna.

När man inte själv kan hosta

Principen vid hosta är att man drar in mycket luft, vilken man sedan trycker ut med kraft. Detta sker automatiskt hos de flesta. En *hostmaskin* hjälper personer som har svårt att hosta att skapa en hosteffekt genom att snabbt suga ut luften som personen andats in.

– Användning av hostmaskinen är slemmobiliserande, vilket minskar risken för att personen ska behöva läggas in på sjukhus. Hostmaskiner används mer och mer, säger Karsten Kötz.

Förebygga luftvägsinfektioner

Personer med DMD kan bli sjukare än andra av enklare infektioner. Följande insatser kan minska risken för det:

- Fysioterapi (inhalation/slemmobilisering).
- Rensugning av munhåla/svalg.
- Frikostig förskrivning av antibiotika.
- Användning av hostmaskin.
- Vaccinationer enligt vaccinationsprogrammet och mot säsongsinfluensa. För personer som är födda före 2009 även vaccination mot pneumokocker.

Vid tecken på lunginflammation ska behandling med antibiotika påbörjas så snart som möjligt.

Uppföljning av lungfunktionen

Lungfunktionen bör kontrolleras regelbundet hos personer med DMD. Vanligen gör man en så kallad *spirometri* som kan göras från cirka sju års ålder. Det innebär att man andas in och blåser ut i ett munstycke som är kopplat till en apparat som mäter lungornas förmåga. Vid nedsatt lungfunktion behöver det göras en nattlig andningsregistrering.

Stöd på natten

Om lungfunktionen är påverkad kan nattligt andningsstöd vara till stor hjälp. Studier av andningsstödens effekt hos personer med DMD visar att man med andningsstöd lyckats upprätthålla patientens förmåga att andas och bromsa försämringen av lungfunktionen. På det sättet kan man förlänga livet i flera år. Nattligt andningsstöd förbättrar också livskvaliteten och minskar infektioner. Sömnkvaliteten förbättras och personen blir utvilad och känner sig ofta piggare på dagarna.

– Det talar för att man ska vara frikostig med att införa andningsstöd relativt tidigt i sjukdomsförloppet, säger Karsten Kötz.

En metod är *BiPAP*, som ger andningsstöd via en mask. Det går också att ge kontinuerlig dag- och nattventilation men det kräver ofta en så kallad *trakealkanyl* som är en plastslang som opereras in i halsen.

I vårdprogrammet finns riktlinjer för uppföljning, undersökning och behandling vid lungproblem.

– Lunginflammation och andningssvikt är de vanligaste dödsorsakerna vid DMD. Det är därför viktigt att ligga steget före med behandling för att fördröja symtom och därmed förlänga livet, säger Karsten Kötz.

Max har större frihet med ny rullstol

Max har haft en vanlig rullstol i ett år, men i somras fick han en permobil. Det blev ett riktigt lyft. Även om Max kan gå själv kortare sträckor så kan han tack vare permobilen lättare hänga med i sina kompisars tempo utomhus. Permobilerna har gjort att Max orkar vara ute mycket mer och leka.

– Permobilerna är ju som en liten minibil, och han fick provköra mycket och träna innan han fick köra själv. Max tycker verkligen det är jättekul att köra sin permobil, säger Andrea.

Permobilerna tar sig lätt upp för backar i skogen. Nu kan Max också följa med ut på skogspromenader när familjens hund ska rastas. I skolan fick Max först många frågor om sin permobil men ingen har sagt något elakt.

Fysioterapi och arbetsterapi

För killarna kanske all ork är slut redan när de kommer hem från skolan. Därför är det så oerhört viktigt att välja vad som är betydelsefullt att lägga kraften på. Det säger Ulrika Edofsson, arbetsterapeut, som föreläser tillsammans med Anna-Karin Kroksmark, specialistfysioterapeut. Båda arbetar på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

På Regionhabiliteringen arbetar läkare, fysioterapeuter, arbetsterapeuter, dietister och habiliteringsassistenter. Teamets uppgifter handlar bland annat om att samla erfarenhet av barn med sällsynta diagnoser och fungera som en resurs till de lokala habiliteringarna. Därför görs systematiska uppföljningar av barnen en till två gånger om året. Undersökningarna syftar till att fördröja sjukdomsförloppet.

– Vi vill följa sjukdomens förlopp. Ligga steget före och fånga in det där rätta tillfället för insatser. Risken är annars att insatsen kommer för sent, säger Anna-Karin Kroksmark.

Aktivitet och träning

En vanlig rädsla från föräldrar till barn med DMD är att barnet ska träna för hårt och riskera att ytterligare skada redan sköra cellmembran i muskelfibrerna. Ett tecken på överträning är träningsvärk. Att barnet kissar mörkt kan också vara ett varningstecken.

– Det vi istället ser är att många är alldeles för inaktiva. För lite träning är lika skadligt som för mycket träning. Vi tycker att barnen ska leva ett så normalt aktivt liv som möjligt, säger Anna-Karin Kroksmark.

Därför är ofta vanlig lek den bästa träningen för de yngre barnen. Att cykla till aktiviteter underlättar förflyttning och ger både styrka och uthållighet. Simträning och vattenlek är en skonsam och rolig träningsform.

– Undvik hög belastning och förbättra istället uthålligheten. Se till att barnens skolidrott är anpassad. Alla barn har rätt att vara med, säger Anna-Karin Kroksmark.

Strama muskler

Med strama muskler blir det jobbigare att röra på sig. Stramheten beror på att fett och bindväv lagras in i muskulaturen. Att sitta mycket och inte sträcka ut muskeln ordentligt, kan i sig ge korta strama muskler.

– Pojkarna använder ett rörelsemönster som kan ge en muskelimbilans. Den lite starkare sidan tar över och muskeln på andra sidan förkortas. Vi vet att en stram muskel har mycket svårare att arbeta effektivt, säger Anna-Karin Kroksmark.

För att undvika kontrakturer är det viktigt att ta ut rörelser i ytterläge. Det görs bäst genom att både böja och sträcka lederna och genom att stretcha och använda ortoser. Vadmuskler och höftmuskler behöver stretchas varje dag. Muskeln hålls då i ytterläge i 20 sekunder och övningen ska upprepas tre gånger. Det är viktigt för både små barn och för de som sitter i rullstol.

– Vi rekommenderar också nattskenor för att sträcka ut vadmuskeln, säger Anna-Karin Kroksmark.

När muskelsvagheten i kroppen försämras blir det särskilt viktigt att behålla en god rörlighet i händerna. Därför rekommenderar fysioterapeuter även stretching av underarm och händer och i förlängningen handortos på natten.

– Då kan man bättre undvika problem med kontrakturer i handen, vilket minskar den finmotoriska förmågan, säger Anna-Karin Kroksmark.

Ståträning

Det finns många fördelar med att komma upp i stående. Det är viktigt för rörlighet i fötter, höfter och knän. Den belastning på skelettet som ståendet innebär är viktigt för att undvika osteoporos (benskörhet) och minskar risken för att ryggen ska utveckla en skolios. Ståträning är också bra för lungfunktionen.

– Vi rekommenderar att man börjar ståträna vid permanent rullstolsbruk men också när man har ett asymmetriskt stå- eller gångmönster, alltså när barnet riskerar att snedbelasta. Försök att få ditt barn att ståträna i två timmar varje dag, gärna i samband med en annan regelbunden aktivitet som under vissa lektioner i skolan, säger Anna-Karin Kroksmark.

Helbensortoser gör det lätt att komma upp i stående och smidigt att förflytta sig. *Ståskal* ger ett bra och stabilt stående men är något mer begränsande. Det finns också *stå-permobil*, vilket kan vara ett bra komplement till ståskal och innebär en smidig förflyttning men har nackdelen av att det inte är helt lätt att hålla ståendet då det kräver en liten knäböjning.

Rygg och sittande

Barn som sitter i rullstol har en ökad risk att utveckla skolios. Det innebär att ryggen får en krökning som beror på den muskelimbals som svagheten leder till. Sedan pojkar med DMD började behandlas med kortison har problemen med skolios minskat. På Regionhabiliteringen görs en sittanalys för att optimera barnets förutsättningar att använda armar och händer, förebygga felställningar och skapa förutsättningar för god lungfunktion och komfort.

– Vi tittar på ryggens form i viloposition och vilken möjlighet de har att vara aktiva i sina rullstolar. Även huvudets och axlarnas position är viktiga och hur lång räckvidd och balans barnet har i sittande, säger Ulrika Edofsson.

När kroppen blir svagare är det lätt att barnet lutar över och bara använder en sida av kroppen. Därför görs även en tryckmätning för att se hur tryckfördelningen mellan sittbenen ser ut.

– Det gäller att sträva efter symmetri, därför behöver sittställningen kontrolleras ofta, säger Ulrika Edofsson.

Självständighet med muskelsjukdom

Det är bra att börja redan när barnen är små att sträva efter att de ska uppnå självständighet trots sin muskelsjukdom. Det kan till exempel handla om att kunna fortsätta göra vardagliga saker som att klä på sig själv och duscha, men också om att kunna nå saker. Som förälder får

man vara lyhörd för barnets behov och låta det fortsätta vara självständigt i aktiviteter så långt som möjligt.

– Det är viktigt att pojkarna får göra delar av aktiviteterna själv, kanske hålla duschmunstycket själv men få hjälp att tvätta sig under armarna. Självständighet är att ha kunskap om sig själv, sina möjligheter och begränsningar samt att vara aktiv i besluten kring sin egen person, säger Ulrika Edofsson.

Det finns mycket som kan vara till hjälp vid planering av en fungerande vardag. Ofta finns det många saker som kan stöka till det, som inte direkt handlar om muskelkraften. Det kan till exempel handla om att kunna driva en aktivitet från start till mål. Blir barnet osäkert, tar det själv inte initiativ till att försöka utan behöver hela tiden hjälp för att driva aktiviteten i mål. Den hjälpen kan ofta handla om att prioritera för att orka.

– Vi har en stapel med tio klossar som representerar orken vi har på en dag. Det kostar en kloss att ta sig till jobbet, två klossar att ta sig hem och så vidare. För killarna kanske nio av tio klossar är borta redan när skolan är slut. Därför är det så oerhört viktigt att välja vad man ska lägga kraften på, säger Ulrika Edofsson.

Hjälpmedel

För att underlätta kan det vara bra att gå igenom de vardagliga situationer som barnet möter och fundera på hur barnet kan utföra aktiviteterna mer självständigt.

– Vid på- och avklädning kan det handla om att lådorna kläderna ligger i ska vara lätta att dra ut. För att kunna tvätta sig kanske barnet behöver ett höj- och sänkbart handfat och möjlighet att sitta ner och duscha, säger Ulrika Edofsson.

Andra hjälpmedel som kan vara till nytta är hjälp med upplevelsen av tid. För att underlätta finns det bildscheman med klockbilder och en *timstock* som visar tiden i form av lampor som räknar ner. Det finns också många funktioner i vanliga mobiltelefoner och i appar.

Digitala hjälpmedel

Att börja tidigt med dator eller surfplatta kan vara energibesparande. Det är bra att se över sittställningen och använda sig av stativ till surfplattan och mobilhållare.

Bostadsanpassning

För att känna sig självständig är det bra om barnet har tillgång till alla rum i huset. Vid behov av bostadsanpassning är det kommunen som beslutar om bidrag. Exempel på sådant som kan vara aktuellt är elektriska dörröppnare, hiss, ramp eller att ta bort trösklar.

På bostadscenter.se finns mer information om bostadsanpassning.

Transport i bilen

När det inte fungerar att hjälpa barnet in eller ut ur bilen kan det krävas anpassning. Det är Försäkringskassan som beslutar om bidrag.

På *mobilitetscenter.se* och *autoadapt.se* finns mer information om hur bilen kan anpassas.

Motivera till intressen

Det finns många olika aktiviteter och intressen som barn med funktionsnedsättningar kan engagera sig i. Ett exempel är elhockey som finns på en rad orter runt om i landet.

På *idrottonline.se* och *parasport.se* finns mer information om hur man kan hitta en ny träningsform.

Frågor till Anna-Karin Kroksmark och Ulrika Edofsson:

Kan jag som förälder kräva att mitt barn får stretcha i skolan?

– Ja, om barnet sitter i rullstol är det bra om barnet får stretcha i skolan.

Hur ska jag driva frågan om stående i skolan?

– Få med er habiliteringen som kan hjälpa till att prata med skolan. Det kan vara bra att arrangera ett sätt för pojken att ståträna som är enklare för skolan att klara av.

Hur vänder man sig till mobilitetscenter?

– Det är ett resurscenter och en remiss krävs från habiliteringen.

Max och stretching

Det finns två saker Max ogillar starkt: stretching och tandborstning.

– När vi stretchar spänner han sig och sprätter upp med benen, men han har nattskenor och det är bra. Vi får nöja oss med det just nu, säger Andrea.

I sommar har Max också hoppat mycket studsatta. Det gillar han jättemycket och fysioterapeuten berättade att det även är bra stretch för vaderna. Ett bra sätt att förena nytta med nöje. Max gillar även bassängbad. En gång i veckan får Max bada tillsammans med andra barn i varmt vatten. Det gör honom också gott. Föräldrarna har märkt att Max får mer ont i kroppen när det är kallt ute. Vad gäller tandborstning säger både Andrea och Peter att de måste bli noggrannare och försöka hitta sätt som fungerar.

Neuropsykologiska aspekter

Bristen på dystrofin hos personer med DMD påverkar också hjärnans funktioner och utveckling, men det finns inget enkelt samband mellan hur det inverkar på kroppen och hur det påverkar hjärnan. Det säger Jonas Gillenstrand som är psykolog på Habilitering & Hälsa i Kungälv och gästforskare vid Deakin University i Melbourne, Australien.

Dystrofin finns i hela hjärnan, med högst koncentration i hippocampus och cerebellum (lillhjärnan). Lillhjärnan styr till exempel motorisk koordination och tar emot information från andra delar av hjärnan. Det finns stöd för att den har en liknande roll också när det gäller mentala funktioner.

– En hypotes är därför att dystrofinbristen också kan påverka förmågan att utföra komplexa mentala uppgifter, som kräver stor koncentration. Det kan till exempel handla om exekutiva förmågor som att reglera sitt beteende eller planera hur man ska utföra en uppgift, säger Jonas Gillenstrand.

Genotyp och kognition

Generna tillsammans med miljöfaktorer påverkar mentala funktioner. Nya studier visar att olika typer av mutationer (genotyper) hos personer med DMD, troligen påverkar utvecklingen av kognitiva funktioner, begåvning och förekomst av neuropsykiatriska diagnoser. De olika typerna producerar olika längder på proteinkedjorna och därmed olika mängd dystrofin.

– Det är viktigt att förstå att det finns stora skillnader inom gruppen när man ska analysera hur DMD påverkar neuropsykologiska faktorer. De som har kortast proteinkedjor verkar också vara de som påverkas mest kognitivt, säger Jonas Gillenstrand.

Däremot kan man i studierna inte se någon koppling mellan genotyp och tillstånd som ångest, tvång, aggression och depression.

– Så man kan anta att de senare tillstånden är mer kopplade till miljöfaktorer än till gener, säger Jonas Gillenstrand.

Under senare år har medicinska behandlingar förbättrats och livslängden har ökat hos personer med DMD. Förbättrad behandling är också en miljöfaktor som skulle kunna påverka utvecklingen av kognition och beteende, men det finns idag inga studier som undersökt detta för personer med DMD.

– Det är också viktigt att inte bara se till genetiska förutsättningar och miljöfaktorer utan också vara medveten om att varje människa är unik

och påverkas och hanterar situationer olika, säger Jonas Gillenstrand.

Bättre kognitiva förmågor med ökad ålder

För att mäta generell begåvning används mått på intelligenskvot, IQ. Medelvärde för gruppen personer med DMD ligger något lägre än medelvärdet hos befolkningen i stort.

– Det betyder inte att alla har en lägre begåvning. Personer med DMD kan ha en hög begåvning även jämfört med personer utan DMD. Men på grupp-nivå ser vi dessa tendenser, säger Jonas Gillenstrand.

När man mäter IQ görs en sammanslagning av fyra typer av begåvning: verbal (språklig) och icke verbal intelligens samt processhastighet öga-hand och arbetsminne. Icke verbal intelligens kallas ibland "flytande intelligens" och beskrivs som intuitiv förståelse. Den är bland annat viktig vid inläring. Den verbala intelligensen berör istället hur man genom inlärd språkliga kunskaper kan begripa och hantera världen.

– Ett väldigt intressant forskningsresultat är att den verbala intelligensen, det vill säga förmågan att resonera sig fram till att lösa problem, tycks bli bättre och bättre med åren hos personer med DMD, speciellt från tonåren och upp mot vuxenlivet, säger Jonas Gillenstrand.

Förutom den verbala och icke verbala intelligensen mäter IQ även två stödjande färdigheter nämligen processhastighet öga-hand och arbetsminne. Dessa kan ofta vara nedsatta hos personer med DMD.

– Min analys är att Helskale IQ (HIK) inte är ett särskilt bra mått på begåvning för personer med DMD. Om man plockar bort de stödjande funktionerna blir begåvningen hos gruppen högre jämfört med normalfördelningskurvan, speciellt i de äldre åldrarna då motoriken är mer påverkad, säger Jonas Gillenstrand.

Inläringssvårigheter och arbetsminne

Upp till 40 procent av pojkarna med DMD har någon form av inläringssvårigheter trots att deras begåvning ligger inom genomsnittet. Pojkarna kan ha svårt att läsa (dyslexi), svårt att räkna (dyskalkyli) eller svårt att skriva, (dysgrafi).

Forskningen visar också att personer med DMD ofta har ett försämrat arbetsminne, oavsett begåvningsnivå. Ett nedsatt arbetsminne kan till exempel leda till att en person har svårt att uppfatta och förstå vad omgivningen säger, svårigheter att behålla fokus, lösa uppgifter i flera led och följa instruktioner. Ibland misstolkas det som ett uttryck för motivationsbrist eller olydnad.

För att minska konsekvenserna av ett nedsatt arbetsminne kan man öka graden av struktur och förutsägbarhet. Det kan vara bra att arbeta med information via flera olika sinnen som att till exempel både se och höra information. Svårigheter med arbetsminnet påverkar ofta även exekutiva funktioner. Det handlar framförallt om förmågan att reglera sitt beteende, att planera, följa strategier och anpassa sig till olika situationer. Det kan påverka förmågan att koncentrera sig på det man arbetar med när ett störningsmoment dyker upp.

Neuropsykiatriska diagnoser

Personer med DMD löper en ökad risk för neuropsykiatrisk beteendeproblematik som adhd eller autism. Ungefär hälften beskrivs ofta fastna i argumenterande beteenden, så kallat trotssyndrom. Det finns även en ökad risk för tvångsbeteenden.

– Det är viktigt att veta att beteendeproblemen inte alltid behöver vara kopplade till en specifik diagnos utan kan också bero på livssituationen och en medvetenhet om att vara annorlunda, säger Jonas Gillenstrand.

Studie om pojkar med DMD

Jonas Gillenstrands studie undersöker sambandet mellan ålder, motorisk påverkan och kognition, samt familjens socioekonomiska situation och kognition. Studien omfattar cirka 70 pojkar med DMD i åldrarna 5 till 14 år. Det innebär att sju av tio pojkar med DMD i Sverige har varit med i studien. Pojkarna har gjort kognitiva mätningar vid 5, 8, 11 och 14 års ålder, under tre års tid. En longitudinell uppföljning är planerad i höst (2020).

– Pojkarna har fått göra tester som mäter begåvning, faktorer av betydelse för läs- och skrivutvecklingen, samt exekutiva funktioner och skattningar av adaptivt och problemskapande beteende. Föräldrarna har också svarat på frågor om hur det fungerar hemma och om familjens socioekonomiska situation, säger Jonas Gillenstrand.

Resultatet visar att det finns ett svagt negativt samband mellan motorisk påverkan och utfall på Helskale IQ-skalan. Jonas Gillenstrand tolkar det som att framförallt processhastighetsmått som innehåller fysiska moment påverkar resultatet. Det har mer med motorik än med snabbtänkhets att göra.

– Tidigare studier har till viss del överdrivit hur DMD kan påverka kognitionen. Vi tycker därför att GAI* istället bör användas för att mäta begåvning för pojkar med DMD. Då försvinner en stor del av sambandet mellan motorik och kognition, säger Jonas Gillenstrand.

* GAI, eller KRI- kognitivt resursindex, som det heter på svenska, mäter begåvning utan att dra ner det totala värdet av utfall på snabbhet och arbetsminne.

Studiens resultat visar framförallt att familjens socioekonomiska status har ett samband med pojkarnas kognitiva utveckling och inlärningsförmåga.

– Att leva i en miljö med lägre socioekonomisk status är en belastningsfaktor som troligtvis påverkar hela familjen och är en ökad sårbarhetsfaktor tillsammans med att ha DMD. Detta visar på vikten av att vårdinsatser tar hänsyn till dessa skillnader och försöker kompensera för dem genom att ge stöd och insatser som ger alla pojkar och familjer med DMD så lika förutsättningar som möjligt, säger Jonas Gillenstrand.

Hur personer med funktionsnedsättning blir bemötta kan eventuellt också påverka utvecklingen av deras kognitiva förmågor.

– Om man lever i ett samhälle som är mer stödjande och har mer tilltro till individens förmåga att lära sig, är det lättare att hitta lösningar på olika problem. Tankar finns idag om att göra framtida studier där man kan jämföra den kognitiva utvecklingen hos barn med DMD i olika länder och se om det finns framgångs- eller sårbarhetsfaktorer som är viktiga att identifiera för att maximera barnens utvecklingspotential, säger Jonas Gillenstrand.

Frågor till Jonas Gillenstrand:

Får skolan ta del av studiens resultat?

– I studien genomförde vi testerna på barnens habiliteringar. Förhoppningen är att habiliteringarna kan använda kunskaperna från studien och föra vidare till barnens pedagoger i skolan.

Jag har svårt att hantera min pojkes humörsvängningar, har du några råd?

– Humörsvängningarna kan vara resultatet av att omgivningen är alldeles för belastande. Det kräver en lite bredare analys av vad det är som ställer till det just nu och hur man kan minska stressen. Kanske kan man införa nån typ av hjälpmedel för att barnet ska känna att det kan få kontroll över situationen.

När bör man göra en neuropsykiatrisk utredning?

– Det är svårt att utreda för adhd redan i förskolan. Man riskerar att få en diagnos som kanske inte stämmer eller med en problematik som kan växa bort. Det är svårt att generalisera men inför skolstart kan vara bra.

Philip är vuxen med Duchennes muskeldystrofi

– Att tävla i Paralympics var bland det bästa jag varit med om. Det säger Philip som är 26 år och är med i Svenska Paraskyttelandslaget. Han har tävlat i både Paralympics och VM. En av hans senaste meriter är en åttonde plats vid Paralympics i Rio 2016.

Philip var med och träffade föräldrarna under familjevistelsen via streaming. Han berättade om sitt stora idrottsintresse.

– Jag höll på med flera idrotter innan jag började med skytte. Det blev svårare och svårare att hålla på med bollsporter. Då hittade jag skyttet vid en ”prova på dag”. Det är ungefär fjorton år sedan. Sen har det bara gått spikrakt uppåt, säger Philip.

När Philip var fyra år fick han diagnosen Duchennes muskeldystrofi. Den tiden minns han inte så mycket av men när han började skolan märkte han själv att han inte riktigt hängde med i kompisarnas tempo.

– Men det var ingen stor sak för mig som jag minns att vi pratade så mycket om hemma. Det var som det var, jag förstod att jag var svagare än andra och ramlade oftare, men jag var inte medveten om sjukdomen förrän i slutet av mellanstadiet. Jag har alltid varit positiv och tänkt att funkar det inte i dag så funkar det i morgon och det har hjälpt mig, säger Philip.

Några år senare åkte Philip till Bräcke Östergård och träffade andra med DMD för första gången. Philip har under hela uppväxten gått i vanlig skola och hade en del anpassningar som blev fler efter hand. I grundskolan hade han ståskal och en vanlig rullstol. Dörröppnare, bredare dörrar och klassrum på bottenvåningen underlättade för att ta sig fram.

– Rektorn var väldigt bra och träffade mina föräldrar en gång om året och såg över vilka behov av anpassningar jag behövde. Från femte klass var jag också med vid mötena. I mellanstadiet hade jag en minicrosser till och från skolan. På teknikgymnasiet där jag läste tog jag mig fram med permobil. Mina kompisar i skolan har varit snälla och väntat på mig så jag har aldrig känt mig utanför, säger Philip.

Philip tränar och tävlar halvtid och arbetar halvtid. Han bor tillsammans med sina föräldrar i Mariestad. Tävllandet gör att han reser mycket och får se sig om i världen och träffa personer med många olika funktionsnedsättningar.

– Vi har det väldigt bra Sverige om man jämför med hur det kan vara att leva med funktionsnedsättning i andra delar av världen, säger Philip.

Philip hade en och samma assistent under hela grundskolan. Sedan han fyllde 18 år väljer han själv sina personliga assistenter som är anställda i ett kooperativt assistansbolag. Hans föräldrar brukar också vara med vid intervjuerna.

– Assistenten ska vara med och göra det som jag vill. Liknande intressen är viktigt, annars handlar mycket om personkemi, säger Philip.

Philip medicinerar kortison och har stretchat mycket genom åren.

– Jag har stretchat varje kväll oavsett om det var julafton, nyår eller min födelsedag. Jag slutade stretcha för ungefär åtta år sedan när jag inte längre kunde gå. Jag visste att om jag stretchade mycket skulle jag kunna gå längre.

Hemma har Philip pratat mycket med sina föräldrar om sjukdomen.

– Mina föräldrar har alltid varit väldigt öppna, det tror jag har varit bra. Att jag har svagare muskler är en del av vår vardag. Jag är som jag är och det är bara att gilla läget, säger Philip.

Hans råd till föräldrar är att låta barnen leva så normalt som möjligt.

– Jag tror att det är bra att inte begränsa barnen och vara för oroliga. Något jag tyckte att mina föräldrar gjorde bra var att jag fick spela fotboll, trots deras rädsla för att jag skulle ramla och bryta ett ben. Jag har aldrig upplevt att de har gjort en stor grej av min sjukdom, säger Philip.

De flesta av Philips närmaste framtidsplaner, som Paralympics i Japan, har blivit uppskjutna på grund av Coronapandemin. Philips skytte har bland annat tagit honom till Australien, Brasilien, Thailand och USA. På resorna är permobilen med och vid flygresor har han alltid två assistenter som kan lyfta honom. Philip drömmer om att snart kunna resa igen.

– Jag hoppas att jag snart kommer kunna fortsätta resa och tävla, säger Philip.

Läs mer om Philip och följ hans skytteframgångar på fjshooting.se

Anpassningar hemma gör att Max kan vara i hela huset

Familjen har fått hjälp med bostadsanpassning. Bara ett par år innan Max fick sin diagnos flyttade de till ett tvåvåningshus.

– Vilket vi förstås inte hade gjort om vi hade vetat om Max sjukdom, säger Peter.

Nu har de fått anpassningar så att Max kan vara i hela huset. Trösklar har tagits bort, de har fått en trapphiss inne, handtag vid toaletten och en anpassad toalettstol. Utomhus har det fått en ramp upp till huset på framsidan och ett trappräcke på baksidan så att Max lättare ska kunna ta sig ut i trädgården.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser, däribland Duchennes muskeldystrofi. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är noga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Barn som har Duchennes muskeldystrofi har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstås också sina egna personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger AnnCatrin Röjvik som är specialpedagog och arbetar på Ågrenska.

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

– Barn med den här diagnosen har inte bara olika symtom. De varierar också över tid. Ibland från dag till dag eller timme till timme. Vi försöker att alltid analysera varför en aktivitet fungerar bra när den

gör det, för att kunna återskapa de gynnsamma omständigheterna, säger AnnCatrin Röjvik.

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. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna (och anpassningen av dem), mycket viktiga.

Att stärka barnens *självkänsla och uppmuntra till socialt samspel och kamratrelationer* är viktiga målsättningar under veckan. Det gör man genom att ha gemensamma aktiviteter som bygger på samarbete. Möjligheterna till delaktighet ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Därför är personalen lyhörd för barnets känsloläge och trötthetsnivå. En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att ge barnen möjlighet att *träffa andra som är i samma situation*. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att bidra till att öka barnens kunskaper om den egna diagnosen och dess konsekvenser.

Strategier för att optimera förutsättningarna för barnen

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

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

På Ågrenska varvas gruppaktiviteter med självständiga aktiviteter, liksom lugna lekar varvas med mer motoriskt krävande. Personalen *anpassar dagens aktiviteter efter varje persons hälsa och omvårdnadsbehov*. Genom att ge barnen tillräckligt med tid i alla aktiviteter och anpassa aktiviteterna så att individuella träningsmoment som stretching och hjälpmedel ingår på ett naturligt sätt. På det sättet respekteras och stärks den enskildes behov av integritet.

Individuellt anpassade arbetsuppgifter, bildscheman och naturliga pauser hjälper till att skapa tydlighet och *minskar konsekvenserna av inlärnings- och koncentrationssvårigheter*. Det görs också genom att

olika uppgifter görs på tydligt avsedda platser. Vid individuellt anpassade arbetspass är det också viktigt med en anpassad ljudnivå. Tanken är att alla aktiviteter också ska kännas roliga för barnen så att deras motivationsnivå hålls uppe. Personalen är noga med att vara lyhörda inför barnens trötthetsnivå och lägger in extra tid i schemat där det behövs.

– Det är bra att tänka på att inte ta slut på alla krafter på vägen till en aktivitet, men vi jobbar också med ljuddämpning så att arbetsmiljön blir lugn under barnens arbetspass, säger AnnCatrin Røjvik.

Alla människor har nytta av olika metoder för att komma ihåg och strukturera. De allra flesta vuxna har kalendrar 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. Barnteamet på Ågrenska har som mål att skapa förutsättning för delaktighet och förståelse i aktivitet. Därför är aktiviteterna återkommande och har en tydlig struktur med enkla korta instruktioner. För att konkretisera tid använder barnteamet scheman och tidshjälmedel.

För att stimulera och *främja fysisk aktivitet* varvar personalen på Ågrenska fysiska aktiviteter med mer stillsamma. Exempel på uteaktiviteter är utflykter till skogen och vindskyddet och att leka walkie-talkie-gömme. Det går ut på att det ena laget gömmer sig och ger ledtrådar om sitt gömställe till laget som letar. I leken skapas naturliga vilopausar. 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.

– Den här veckan vet jag att barnen har byggt en äggfarkost, det ska bli väldigt spännande att höra hur det gick, säger AnnCatrin Røjvik.

Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå *vilka* målen är och *hur* de ska uppnås.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen.

Åtgärderna – eller beslut om att inte göra ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den "goda cirkeln" igång. Den innebär att lustfyllda upplevelser gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM (spsm.se) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

Läs mer om vilket material som används på Ågrenskas webbplats: agrenska.se

Övriga länktips:

skolappar.nu

logopedeniskolan.blogspot.se

skodatatek.se/verktyg/appar

mtm.se – Myndigheten för tillgängliga medier (talböcker, punktskrift och lättläst material)

Max har börjat skolan

När Max skulle börja förskoleklass kontaktade familjen den skola som ligger närmast, där Max kompisar skulle gå. Vid första samtalet berättade rektorn att skolan inte var anpassad för barn med funktionsnedsättningar och föreslog att de skulle söka sig till någon annan skola. Återigen fick familjen hjälp av habiliteringen som medverkade på ett möte med skolan. Det beslutades att Max ändå skulle börja på skolan. Sedan tog det nästan hela första läsåret innan Max fick en anpassad toalettstol och det finns fortfarande inte några andra anpassningar på skolan för barn med funktionsnedsättningar.

– Jag måste ändå säga att läraren har varit engagerad och det är bra. Max trivs i skolan och gillar matte bäst. Han har också kompisar, men om det ska fungera i längden måste förstås anpassningar göras i skolan annars kanske vi måste flytta och byta skola, säger Andrea

– Ja, det är mycket sådant vi funderar över nu. Ska vi flytta eller inte? Det är inte lätta beslut. Det är såklart så att vi fokuserar på vad som är bäst för Max men vi måste också ta hänsyn till storebror Gabriel, säger Peter.

Neuropsykiatriska diagnoser och pedagogik

Alla barn, och i synnerhet de som har neuropsykiatriska diagnoser, mår bra av att vardagen är meningsfull, begriplig och hanterbar. Det säger Andreas Svensson som är specialpedagog och arbetar med NPF-diagnoser som adhd-konsulent på Ågrenska.

Många barn med Duchennes muskeldystrofi upplever problematik som liknar de vid neuropsykiatriska diagnoser. Det kan bero på att barnet har en tilläggsdiagnos, som adhd, autism eller trotssyndrom, men kan också vara en konsekvens av livssituationen och en medvetenhet om att vara annorlunda.

Neuropsykiatriska diagnoser

De neuropsykiatriska diagnoserna innefattar huvudsakligen adhd, ocd (tvångstankar och tvångshandlingar), autismspektrumtillstånd och Tourettes syndrom (tics).

Adhd grupperas i tre olika varianter. Den första innebär huvudsakligen utmaningar med uppmärksamhet och koncentration. Variant två innebär att personen är utåtagerande, saknar impuls kontroll och har en hyperaktivitet. Den tredje varianten, som också är den vanligaste, är att ha en kombination av de två första.

Autismspektrumtillstånd är ett samlingsnamn för de funktionsnedsättningar som påverkar personens sätt att tänka, vara och kommunicera med andra människor. På spektrumet finns diagnoser som autism, högfungerande och Asbergers syndrom. Det är vanligt att ha andra funktionsnedsättningar som OCD, Tourettes syndrom och trotssyndrom om man har adhd eller autism.

– Att säga till någon som har trotssyndrom att så får du inte göra har oftast motsatt effekt. Det blir en trigger. Det här är diagnoser som går in i varandra och som kan vara svåra att skilja åt därför att de bygger på mänskliga funktioner. Alla kan känna igen sig i dem, säger Andreas Svensson.

Exekutiva funktioner

De exekutiva funktionerna styr bland annat hjärnans förmåga att kunna planera, strukturera, prioritera och utföra en självständig aktivitet. För barn är funktionerna viktiga för att kunna följa regler, komma ihåg instruktioner och för att hålla tillbaka opassande beteenden och impulser. Personer med neuropsykiatrisk problematik har svårt att hantera alla de olika funktionerna.

– En person med adhd kan topp-prestera inom alla dessa områden var för sig, men att prestera kräver energi. Några av er här i rummet funderar på vad ni ska äta till middag ikväll, vissa kanske är inne i helgen redan, samtidigt lyssnar ni på mig. En person med adhd har svårt att klara en sådan typ av inre planering. Det är generellt svårt att hålla mer än en boll i luften åt gången, säger Andreas Svensson.

Mycket handlar om energireglering.

– Om ett barn med adhd har lagt massor av energi på att prestera och hänga med i skolan under dagen kommer barnet att krascha när det kommer hem. Det är svårt att orka med en hel dag, säger Andreas Svensson.

KASAM

För att alla vi människor ska fungera i olika situationer i vardagen krävs att vi bryr oss om det som vi lyssnar på eller sysslar med. Vi behöver vara intresserade. KASAM står för *Känsla av sammanhang* och är ett begrepp som går att applicera på både vardagsliv, skola och arbetsplatser.

– Det handlar om att för att ni ska orka lyssna på min föreläsning behöver informationen ligga inom ert intresseområde, det vill säga vara meningsfull. Det måste vara på rätt nivå och därmed vara begripligt och ni måste ha energi nog för att föreläsningen ska vara hanterbar, säger Andreas Svensson.

Att vardagen och skolan är meningsfull, begriplig och hanterbar är särskilt viktigt för barn med neuropsykiatriska diagnoser. Andreas Svensson berättar att genom att arbeta systematiskt kan skolan och familjen ge barnet en känsla av sammanhang och därmed förutsättningar för en fungerande skola och vardag.

– Jag åker ut i skolor och jobbar konkret med pedagogerna för att ta fram en plan för hur vi ska få skolan att fungera för den specifika eleven, säger Andreas Svensson.

En fungerande vardag

Även i hemmet är det bra att börja träna på strategier som kan ge översikt och kontroll på hur vardagen ska fungera. Mycket handlar om planering och hur barnet ska kunna hantera tid. Därför är det viktigt att det ska vara tydligt för barnet vad det är som händer.

– Att uttrycka sig visuellt vinner vi väldigt mycket på. Om vi till exempel ritat ett schema varje vecka behöver det vara funktionellt så att barnet känner att det här var till hjälp för mig. Viktigast av allt är att vi vuxna är förebilder och använder schemat eller stödet själva, säger Andreas Svensson.

Metoder för att minska bråk och utmanande situationer

För att kunna få en lugnare vardag med mindre bråk i en familj med barn som har neuropsykiatrisk problematik ger Andreas Svensson sina bästa tips.

– Detta är tre metoder som är tänkta att ge möjligheter till samarbete och hjälpa oss vuxna att behålla lugnet, säger Andreas Svensson.

Avledning,

Prata inte om det som inte fungerar och undvik därigenom att gå in i konflikter. Om konflikt ändå uppstår, ha några strategier för avledning redo. En typ av avledning är överrumplingstaktiker, gör det oväntade, bråka inte utan ge beröm istället.

Kravanpassning,

Titta på hur en dag ser ut. Går det att använda hjälpmedel för att den ska vara mer hanterbar. Om ett barn har svårt med struktur och de exekutiva funktionerna behövs tydlighet.

Affektreglering,

Försök att som vuxen behålla lugnet.

– När det är som tuffast, tänk på att dina känslor speglas. Sänk rösten, var lite tyst och tjata inte för mycket. Bekräfta istället barnets känslor.

Följ Andreas Svenssons arbete som NPF och adhd-konsulent på Facebook och Instagram. Sök på *NPFkonsulent*.

Syskonrollen

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

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

– Barn som får ett syskon med funktionsnedsättning känner ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort sitt syskon utan måste hitta ett sätt att förhålla sig till det, säger Linda Kjellgren Öhman som arbetar i Ågrenskas barnteam.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

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

Syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Linda Kjellgren Öhman.

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

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

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över". Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa 'bravo' när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även om flickan förstod varför det blev så olika reaktioner kändes det orättvist, säger Linda Kjellgren Öhman.

Olika behov i olika åldrar

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

– Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att

säga 'min brorsas svaga muskler' istället för Duchennes muskeldystrofi, säger Linda Kjellgren Öhman.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska.

– I tonåren utvecklar många en kompisrelation till sina syskon, åldersskillnader börjar jämnas ut och man kanske hittar på saker tillsammans. För en person som har ett syskon med funktionsnedsättning kan det då bli en sorg att se att den egna relationen till syskonet ser annorlunda ut. Även om det är en fin relation, är den kanske inte densamma som kompisarnas syskonrelationer, säger Linda Kjellgren Öhman.

Kunskap, känslor och strategier

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

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

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

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

– Om vi vuxna säger 'det där behöver du inte tänka på' eller 'oroa dig inte för det' säger vi omedvetet till barnen att vissa känslor är förbjudna. Det blir inte bra. Det är bättre att bekräfta barnets tankar och prata om vad känslorna står för, säger Linda Kjellgren Öhman.

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

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

får prata om dem blir de ganska tunga att bära, säger Linda Kjellgren Öhman.

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

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

Vad säger syskonen?

I intervjuer berättar syskon till barn med funktionsnedsättning att de glöms bort ibland, och får mindre uppmärksamhet än brodern eller systern som har en diagnos. Ibland frågar lärarna i skolan oftare *"hur mår din syster/bror?"* än *"hur mår du?"*, vilket kan bidra till den känslan. En del tycker det är tråkigt att ofta behöva avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet.

Många har tankar om framtiden, om hur det ska bli senare. Sådana saker kan ju ingen ge några svar på, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Man kan prata om hur man hoppas att framtiden ska bli och hur den kan bli. För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro!

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på syskonkompetens.se

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

En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

***agrenska.se/syskonkompetens/syskonkompetens-filmer/
pratmandlar-och-syskonkarlek/***

Max har en storebror

Max har en storebror som heter Gabriel och är 13 år.

– Gabriel blev ledsen när vi berättade om Max sjukdom, men tog det ändå bra. Vi förstår att det här bara är början av vår familjs resa så det är inte konstigt att vara ledsen, säger Andrea.

– Jag vet att vi kanske inte gett Gabriel så mycket tid. Så det får vi åtgärda. Vi ska ta till vara på tipset vi fick vid syskonföreläsningen här under familjeveckan att ge Gabriel egentid med någon av oss varje vecka. Peter har gått på bio några gånger med Gabriel själv men det är nog bra att göra något kontinuerligt, säger Andrea.

– Jag blir ledsen på mig själv ibland för att jag inte kan fokusera lika mycket på Gabriel som jag gör på Max. Jag vill ju göra det, vara en bra förälder och stödja Gabriel, säger Peter.

Mat, näring och ätande

Personer med DMD riskerar både övervikt och undervikt under sjukdomens olika stadier. Syftet med att tillgodose närings- och energibehovet är att kroppen ska fungera så bra som möjligt och ge en bättre livskvalitet. Det säger Elin Lindell som är dietist och arbetar på Ågrenska.

Pojkar med DMD har en förhöjd risk för övervikt. Det hänger oftast ihop med att barnet har nedsatt gångförmåga. Undervikt förekommer också i vissa fall. Det är vanligare bland vuxna och beror då oftast på man får problem med att tugga och svälja.

– Muskler drar mer energi och fettmassa drar mindre energi. Storleken på musklerna i kroppen påverkar hur snabbt energi förbränns. Med tiden är det vanligt att den fysiska aktiviteten minskar vilket också påverkar ämnesomsättningen, säger Elin Lindell.

De flesta med DMD medicinerar kortison vilket ger en ökad muskelfunktion och muskelstyrka. Nackdelen med kortison är att det också ger en större aptit som leder till viktuppgång. Det påverkar också skelettet negativt så att det blir svagare med tiden.

Det är dessa faktorer sammantaget, *minskad muskelmassa, minskad fysisk aktivitet och medicinering*, som gör nutritionsbehandlingen för en pojke med DMD så komplex.

Maten - vårt bränsle

Vi äter för att fylla på med energi till kroppen. Kolhydrater, fett och protein är alla ämnen som kroppen behöver för att fungera och som ger energi. Kolhydrater är ett samlingsnamn för stärkelse, sockerarter och kostfibrer och är viktiga för hjärnans funktion.

– Hjärnan använder allra helst kolhydrater som energi, och behöver det för att fungera säger Elin Lindell.

Fetter grupperas i mättat, enkelomättat och fleromättat fett. Det är viktigt att få i sig av de enkel- och fleromättade fetterna genom att till exempel äta oliv- och rapsolja, avokado, fet fisk, frön och nötter.

– Fettsyror som är enkelomättat och fleromättat är livsnödvändiga. Kroppen kan inte tillverka dem själv, säger Elin Lindell.

Protein finns i kött, fisk, ägg, linser, bönor och mejeriprodukter. En del av de aminosyror som vi får i oss genom maten är essentiella, det vill säga, livsnödvändiga för kroppen.

– Det är bra att skilja på energi och näring och välja rätt energikällor, säger Elin Lindell.

Hur äter man "lagom"?

För att hålla koll på att man får i sig lagom mängd energi kan det vara bra att hålla koll på matens kalorier (kcal). Det är ett mått på hur mycket energi ett livsmedel innehåller. Både kolhydrater och proteiner innehåller 4 kcal per gram. Fett innehåller dubbelt så mycket kalorier som kolhydrater och proteiner, nämligen 9 kcal per gram.

– Oavsett om fett är nyttigt eller inte så är det väldigt energitätt. Nötter till exempel innehåller bra fettsyror men också väldigt mycket kalorier, säger Elin Lindell.

Proteiner och kolhydrater ger en bra mättnad. Det är bättre att välja magert protein som fågel, fisk, bönor. Det är för många vanligt att äta för mycket av kolhydrater som bröd och pasta. Om man äter för mycket kolhydrater lagras överskottet in i kroppen som fett och man går upp i vikt. Grönsaker kan man äta stora mängder av.

– Ät lika mycket energi som du gör av med. Det är lättare sagt än gjort men då är man i energibalans. Om ett barn går upp snabbt i vikt äter det mer energi än det gör av med, säger Elin Lindell.

Tallriksmodellen

För de pojkar med DMD som är mycket stillasittande och som medicinerar kortison tipsar Elin Lindell om en uppdaterad tallriksmodell.

– Försök att satsa på att halva tallriken är full med grönsaker. Se till att det inte är fri påfyllning av maten, det kan bli för svårt för barnet att hantera.

För att begränsa energiintaget finns ett antal knep att ta till. Till exempel är det bra att servera maten på små tallrikar och istället dela upp portionen på två. Undvik att ställa fram all mat, förutom grönsaker, på bordet och informera alla i barnets närhet om att inte ge för mycket mat.

– Försök att inte koppla skam och skuld känslor till mat. Mat ska fortfarande vara lustfyllt för barnet och med lite struktur kan man föregå med gott exempel själv och göra matsituationen till en trevlig stund, säger Elin Lindell.

D-vitamin

Personer med DMD behöver ofta kosttillskott med D-vitamin. Vitaminet samverkar med kalcium för ett starkt skelett. Det påverkar också hjärna, hjärta och lungfunktion.

– Naturligt får vi i oss D-vitamin av solen och stillasittande och mycket tid inomhus ger ett lägre upptag. De livsmedel som innehåller D-vitamin kräver ett väldigt stort intag, till exempel 13 ägg per dag, säger Elin Lindell.

Gör smarta val

Elin Lindell tipsar om ett antal smarta val man kan göra för att hjälpa personer med DMD att äta en näringsrik kost med lagom energimängd.

- Ät regelbundet och på bestämda tider. Tre mål mat om dagen med två till tre mellanmål.
- Oftast räcker det med frukt till mellanmål
- Begränsa fika/chips/godis/glass till "sällanmat", som vi inte äter för ofta.
- Med "sällanmaten" kan vi också göra smarta val som att välja glasspinne istället för glasstrut, poppa egna popcorn istället för chips och välja lightalternativ vid söta drycker.
- Välj nyckelhålmärkta produkter. De innehåller mindre fett, mindre socker och mer fullkorn.

- Handla inte hem mat som inte bör ätas, finns maten hemma är det lättare att frestas.
- Vatten är bästa drycken att dricka till maten.
- Låt halva tallriken fyllas av grönsaker.

Fråga till Elin Lindell:

Hur ska man tänka kring sötningsmedel i läsk och godis?

– Sötningsmedel innehåller mindre kalorier och kan vara ett bra alternativ när man mer sällan vill bjuda på något gott. Dock är det viktigt att tänka på att läsk och saft inte innehåller någon näring alls.

Munhälsa och munmotorik

Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det säger övertandläkare Anna Ödman och logoped Torunn Liljegren, 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 personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, sammanställs i en databas. (Under familjevistelserna hösten 2020 genomfördes inga undersökningar av barnen).

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

Tänder och bitt vid Duchennes muskeldystrofi

Hos personer med DMD finns ofta en påverkan på hur käkarna växer och bittutvecklingen. Den försvagade mun- och tuggmuskulaturen kan påverka käkarna och leda till bittavvikelser. Tandbågarna kan öka i bredd, mer i underkäken än i överkäken, vilket kan leda till underbett, korsbett eller öppet bitt. Orsaken till att käkarna kan öka i bredd är att en del personer som har DMD får en förstorad tunga, vilket i kombination med muskelsvagheten ökar risken för förändringar av bitt och käkar.

– Det finns en ökad risk att utveckla stelhet i käklederna som leder till att möjligheten att gapa tillräckligt stort minskar och det är därför viktigt att mäta gapförmågan vid varje undersökning, säger Anna Ödman.

Om förmågan att gapa minskar med åren bör åtgärder sättas in tidigt för att bibehålla bästa möjliga gapförmåga. Det finns bra träningsredskap och övningar för detta. Kunskap om detta finns oftast hos specialiserade tandläkare och logoped.

Vid den årliga undersökningen på tandklinik är det viktigt att tandläkaren har kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering. Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och på stolen barnet ska sitta i. (Användbara bilder finns på bildstod.se och kom-hit.se). Ett eller två återbesök mellan de ordinarie tandläkarbesöken kan rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna.

– Förutom tänderna, munhygien och tandkött är det viktigt att tandvården kontrollerar käkleder, tuggmuskulatur, bittutveckling, gapförmåga och behov av hjälpmedel, säger Anna Ödman.

Förebyggande tandvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att sjukdomar i munhålan kan undvikas – därför är det viktigt att etablera en tidig kontakt med tandvården. Den förebyggande tandvården görs både hemma och på kliniken. Hos tandläkaren kan man ha en inskolning och därefter lite tätare besök så att barnet känner sig trygg. Då kan tandläkaren polera, fluorlacka och plasta tändernas tuggytter för att ytterligare förebygga karies. Hemma bör alla använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. För att underlätta tandborstningen tipsar Anna Ödman om att stå bakom barnet och använda den egna kroppen som stöd.

– Då kommer man åt bättre och det blir lättare att borsta. När nya kindtänder kommer är det noga med tandborstning av groparna på tuggytan. Ett höj- och sänkbart tvättställ kan vara bra om man sitter i rullstol för att man ska kunna komma åt bättre och även kunna stödja armen, säger Anna Ödman.

För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak och sådana som inte skummar så mycket. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Till exempel finns det specialtandborstar som borstar tre tandsidor samtidigt. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

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

Tandvårdsteamet på Mun-H-Center har under många års tid samlat kunskap och erfarenheter kring kliniskt omhändertagande av personer med DMD. I *Munvårdsprogrammet för personer Duchennes muskeldystrofi (DMD)* har de samlat de viktigaste erfarenheterna de gjort när det gäller bemötande och behandling av personer med DMD. Munvårdsprogrammet finns att läsa på Mun-h centers webbplats mun-h-center.se

Munmotorik vid Duchennes muskeldystrofi

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

– Det är viktigt att veta att alla barn har rätt till en ordentlig individuell utredning av dessa färdigheter. Man ska aldrig nöja sig med förklaringen att svårigheterna 'ingår i sjukdomen', säger logoped Torunn Liljegren.

När det gäller barn med Duchennes muskeldystrofi har personalen på Mun-H-Center sett att det sker en försvagning av den orala muskulaturen som oftast märks först i övre tonåren. Muskler i ansikte, munhåla och svalg påverkas men förmågan att äta och tala bibehålls förhållandevis länge.

Tal och språk

Talet kan bli svårare att förstå till följd av att den orala muskulaturen och andningsmuskulaturen försvagas. Därför är det viktigt att kommunikationshjälpmedel erbjuds vid behov. Kognitiva svårigheter som adhd och asd kan också påverka. Vid skolstart kan därför en individuell kognitiv utredning göras, det görs bland annat av en

psykolog. Det kan också göras en utredning för att bedöma tal- och språkutvecklingen, då logopeden kan hjälpa till.

Tuggning och sväljning

Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, samt vid behov oralmotorisk träning. En försvagning av muskulaturen i munhåla och svalg kan påverka förmågan att tugga och svälja. Även bettavvikelser påverkar möjligheten att bita av och tugga effektivt. Dystrofinbristen i glatt muskulatur kan leda till problem i mag-tarmkanalen och vissa har problem med reflux, kräkningar och förstoppning

– Vi logopeder kan hjälpa till med kostanpassning. Det kan behövas hjälpmedel som underlättar ätande och drickande, säger Torunn Liljegren.

Ibland är det lämpligt att anpassa kostens konsistens. Vid stora problem, exempelvis vid upprepade luftvägsinfektioner eller rädsla för att sätta i halsen, kan en sväljningsutredning göras. Då utreds barnets förmåga att svälja.

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

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

mun-h-center.se

Max idag

Max pratar inte mycket om sin sjukdom och hans drömmar skiljer sig inte ifrån andra barns. Han vill till exempel lära sig åka skateboard som sin storebror och har en egen bräda och olika skydd. Andrea håller i honom hela tiden när han står på sin bräda.

– Max har önskat sig en ny skateboard i julklapp, och det ska han få. Vi vill inte ta ifrån honom drömmen och hans tro på att han kommer kunna åka skateboard. Han kommer inte kunna åka som sin bror, men han åker på sitt sätt. Antigen håller jag i honom eller så sitter han på brädan och åker, säger Andrea.

– Andra personer i vår omgivning kan ofta ha svårt att förstå vår situation. Det kan vara jobbigt. Vissa vänner har försvunnit. Det är bara att acceptera. Vi är glada över att Max är glad och trivs ihop med andra barn, säger Peter.

Samhällets stöd

Louise Jeltin är assistanssamordnare och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

Försäkringskassan

Försäkringskassan har ersatt det tidigare vårdbidraget med ett *omvårdnadsbidrag*, som finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som ditt barn behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning.

Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Om familjen har flera barn med funktionsnedsättning kan föräldrarna som mest få ett helt omvårdnadsbidrag per barn. Bägge föräldrarna kan söka bidraget, då fördelas pengarna mellan de två. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och beloppen justeras vid varje årsskifte.

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt som kräver extra omvårdnad hos sitt barn. Mitt råd är därför att söka via "Mina sidor" på FK:s webb, skicka in bra läkarintyg som stärker diagnosen och sedan begära att handläggaren ringer upp eller gör hembesök, säger Louise Jeltin.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning. För att det ska vara aktuellt att få ersättningen behöver merkostnaderna uppgå till minst 11 635 kronor per år.

Hälso- och sjukvårdslagen

Sedan 2015 finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel rehabilitering eller specialist. Det är lättare att få en ny medicinsk bedömning.

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

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan

samordna vårdens insatser, förmedla kontakter inom vården och vara kontaktperson för andra samhällsaktörer.

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

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP görs när samordning efterfrågas och kompetens behövs från flera verksamheter och där ansvarsfördelningen behöver göras tydlig. Planen upprättas vid möten där de professionella är skyldiga att delta. Den kan göras när en person upplever att man behöver en samordning mellan olika instanser.

LSS

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

LSS ger stöd för insatser och särskild service för tre personkretsar. För att omfattas av lagen beviljas insatser enligt LSS ska personen bedömas ha *utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd. Eller betydande och bestående begåvningsmässiga funktionshinder* efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom. Den tredje personkretsen omfattar 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.

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som tas om insatser kan överklagas i domstol.

SoL

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd. Finns behov har man alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

Exempel på insatser inom LSS/SoL

Korttidsvistelse / stödfamilj

Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

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

Ledsagarservice

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

Kontaktperson

En kontaktperson erbjuder personligt stöd utanför familjen och ska ses som ett icke-professionellt stöd, en medmänniska.

Kontaktpersonen har ingen rapporteringsskyldighet (till skillnad mot exempelvis ledsagare) och behöver alltså inte rapportera om vad hen gjort till någon myndighet.

Anhörigstöd

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

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

Bostadsanpassning

De som på grund av funktionsnedsättning eller sjukdom behöver hjälp att anpassa sin bostad ska få sådan hjälp om de har läkarintyg samt intyg från arbetsterapeut eller sjukgymnast. Ansökan görs till kommunen. Den som har behovet ska själv söka. Man får inget bidrag om behovet kan tillgodoses av hjälpmedel, exempelvis ingen taklift beviljas om det går att använda golvlift. Det går att få bistånd

även om tillgänglighetskraven inte följts vid om- och nybyggnad. Detta gäller om det inte är den sökande själv som gjort byggnationen. Mer information om hur man går till väga finns på Boverkets hemsida.

Skollagen 1 kap 4

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

Exempel på anpassningar i förskola och skola:

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

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

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

Nätverksmöten

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

– Det är vanligt att skola och habiliteringen har nätverksmöten men det kan även gälla sjukvård, LSS och assistansbolag. Ni har en rättighet att ha mötena och rätt att välja vilka som ska vara med, säger Louise Jeltin.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till Skolverket, *skolverket.se* telefonnummer 08 - 527 332 00.

Undantagsbestämmelsen

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

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla funktion och förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, som exempelvis datorer. Hjälpmedel är oftast regionens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Besluten kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på bland annat på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syn- och hörcentraler.

Fonder

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

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Tips på bra webbadresser

agrenska.se – Ågrenska
fk.se - Försäkringskassan
do.se – Diskrimineringsombudsmannen
socialstyrelsen.se – Socialstyrelsen
skolverket.se – Skolverket
notisum.se – Lagar på nätet
boverket.se – Boverket
bostadscenter.se – Bostadscenter
1177.se – Sjukvårdsupplysningen
spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
mfd.se – Myndigheten för delaktighet
csdsamverkan.se – Centrum för sällsynta diagnoser
mun-h-center.se – Mun-H-Center
stiftelser.lansstyrelsen.se – Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas
ournormal.org – För att hitta andra familjer i liknande situation.
assistanskoll.se – Assistanskoll
hejaolika.se – Nyheter om ett samhälle för alla
parasport.se – Om idrott för personer med funktionsnedsättning
anhoriga.se – Nationellt kompetenscentrum för anhöriga

Personlig assistans

För att omfattas av insatsen personlig assistans krävs att man har omfattande och varaktiga funktionsnedsättningar och tillhör en av LSS personkretsar. Det berättar Louise Jeltin, som är assistanssamordnare på Ågrenska Assistans.

Vidare måste man ha vad Försäkringskassan eller kommunen bedömer som *grundläggande behov* alltså behov av hjälp med att äta, på- och avklädning, kommunikation och personlig hygien. *Sedan 1 juli 2020 räknas även sondmatning och andning som ett grundläggande behov och kan ge rätt till assistans.* Behoven måste vara av praktisk karaktär – att behöva hjälp med aktivering eller påminnelser räknas inte som grundläggande behov men kan beviljas som *andra personliga behov*.

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

Tillsyn räknas som ett grundläggande behov bara om personen har en intellektuell funktionsnedsättning eller att det krävs ingående kunskaper till exempel på grund av personens kommunikationssvårigheter.

Om man har tillräckligt med grundläggande behov för att omfattas av insatsen bedöms också *andra personliga behov* vilket kan handla om att träffa vänner, göra fritidsaktiviteter, kunna arbeta eller att vara förälder. Men det handlar också om ytterligare behov kring måltider, hygien med mera som inte bedömts som grundläggande. Vidare kan man få rätt till *dubbelassistans*, vid till exempel resor eller där behov finns att två personer utför kvalificerat assistansarbete.

Föräldraansvar

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

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

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret tills barnet är fem år och faller helt utanför föräldraansvaret vid tolv års ålder, säger Louise Jeltin.

Om de grundläggande behoven uppgår till 20 timmar eller mer per vecka ansöker man om assistansersättning från Försäkringskassan. Om grundläggande behov inte uppgår till 20 timmar kan man söka personlig assistans hos kommunen. När man ska ansöka om personlig assistans behövs ett läkarintyg. Det finns möjlighet till rådgivning från brukarorganisationer och många assistansbolag inför ansökan.

Assistans i skola/daglig verksamhet/korttidsvistelse

I vissa fall finns skäl till att personen har en personlig assistent även i verksamheter som normalt har fullt omvårdnads- och tillsynsansvar som till exempel skola, fritids eller daglig verksamhet. Det gäller till exempel

- i situationer där personens funktionsnedsättning skapar särskilda svårigheter att kommunicera med andra än den personliga assistenten
- när det med hänsyn till personens hälsotillstånd är viktigt att den personliga assistenten finns till hands
- i situationer där funktionsnedsättningen gör det särskilt angeläget att personen har ett starkt begränsat antal personer knutna till sig

- om funktionsnedsättningen är sådan att personen behöver tillgång till någon som har ingående kunskap om honom eller henne och hälsotillståndet.

Anhöriga som assistenter

Alla har rätt att själv välja sina personliga assistenter, oavsett ålder. Det finns flera skäl till att *anhöriga* (föräldrar, syskon, mor och farföräldrar) kan bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära sin familjemedlem. Väljer man som anhörig att vara assistent är det viktigt att vara professionell och gå in i assistentrollen. – Mitt tips är att lägga över så mycket ni bara kan på er assistanssamordnare. Det är ofta väldigt energikrävande att både söka assistans och leta assistenter, säger Louise Jeltin.

Hjälp med personlig assistans

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

LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen), 031-841850
 BOSSE – Råd, Stöd & Kunskapscenter (Stockholm), 08-54488660

Tips!

Podden Sjukt liv! – om två mammor som berättar om sina liv med barn som har personlig assistans.

Insamlingsstiftelsen SMDF och patientföreningen DBMD

SMDF är en insamlingsstiftelse för muskeldystrofiforskning. Stiftelsen samlar in pengar för att bland annat finansiera forskningsprojekt och anordna symposier.

Även informationsspridning är en viktig del av verksamheten och den sker genom organisationens hemsida, samt genom nyhetsbrev och sociala medier. SMDF har sedan starten 1986 bidragit mycket till forskningen.

– Det senaste forskningsprojektet vi har stöttat är Jonas Gillenstrands studier, säger Björn Jönsson, som är styrelseledamot för SMDF.

Insamlingsstiftelsens verksamhet är helt beroende av frivilliga gåvor från privatpersoner, företag och organisationer. SMDF har två

facebookgrupper. En sluten grupp som riktar sig till föräldrar som har barn med DMD. Den heter *Föräldrar till pojkar med Duchennes muskeldystrofi*. Den andra är öppen för alla och heter *S MDF, Insamlingsstiftelse för Muskeldystrofiforskning*.

– S MDF håller just nu i ett insamlingsprojekt ihop med Stefan Holm. Han bygger en båt i lego och målet är att få ihop en och en halv miljon kronor. Följ gärna projektet genom S MDF:s facebook och podd, säger Björn Jönsson.

För mer information och kontaktuppgifter besök **smdf.se**

Patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi, DBMD, bildades 2019 och är en ideell, partipolitiskt obunden patientförening. Alla i styrelsen är föräldrar till pojkar med Duchennes muskeldystrofi och allt arbete sker ideellt. Ett av målen för DBMD är öka kunskapen om DMD och Beckers muskeldystrofi i sjukvården, exempelvis på vårdcentraler. Föreningen vill också erbjuda möjligheter för personer med sjukdomarna och deras närstående att träffas.

– Tyvärr är patientföreningen vilande just nu. Det beror på att det i huvudsak är föräldrar som driver den, säger Björn Jönsson.

DBMD har en facebook sida (sök på *Patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi*) där man bland annat kan läsa mer om föreningen och om hur man anmäler sig som medlem.

Riksgymnasiet

Riksgymnasiet erbjuder individanpassad utbildning i en trygg miljö och en helhetslösning med skola, habilitering, boende och stöd till en aktiv fritid.

I Sverige finns det fyra stycken Riksgymnasium, för elever med svåra rörelsehinder. De ligger i Kristianstad, Stockholm, Göteborg och Umeå. För de som bor långt ifrån orterna finns elevhem på plats. Riksgymnasiet anpassar utbildningen både efter elevernas behov och efter vilken typ av utbildning de vill läsa.

Intresserade har möjlighet att komma på besök. För mer information kontakta Riksgymnasiet på respektive ort.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade. Förbundet bildades för mer än 20 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom.

Förbundets vision är att alla som lever med en sällsynt diagnos och deras närstående ska kunna uppnå bästa möjliga livskvalitet under hela livet. Förbundet driver framför allt intressepolitiska frågor som rör personer som lever med sällsynta hälsotillstånd, och påtalar bland annat att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas mer inom vård, omsorg och forskning.

Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras diagnos.

De 16 000 medlemmarna representerar över 120 sällsynta hälsotillstånd, ett 70-tal olika diagnosföreningar och ett hundratal individer som inte har några föreningar. Sinsemellan är alla väldigt olika, men gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Våra medlemmar har mycket gemensamt även om de har olika symtom och funktionsnedsättningar. Det som förenar är bland annat omgivningens låga kunskapsnivå och tillgången till effektiv behandling, trots att tillstånden ofta är så allvarliga. Detta kallar vi för sällsynthetens dilemma, säger Maria Montefusco, ordförande för Riksförbundet för sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:

sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

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

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

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

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post
sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
eller telefon 031-750 92 00.

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

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska
agrenska.se/informationscentrum

Duchennes muskeldystrofi

En sammanfattning av dokumentation nr 619

Duchennes muskeldystrofi, DMD är en neuromuskulär sjukdom som gör att musklerna försvagas med tiden. Med åren ökar muskelsvagheten, men hur snabbt det sker varierar från person till person.

DMD orsakas av en mutation som leder till brist på proteinet dystrofin. Sjukdomen förekommer i stort sett bara hos pojkar och män. Varje år får mellan tio och femton pojkar diagnosen. Behandlingen syftar till att motverka och lindra symtomen och kompensera för funktionsnedsättningarna som sjukdomen medför.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinska och neuropsykiatriska aspekter, motorik, kost och det aktuella forskningsläget. Dessutom en inblick i hur det är att leva med Duchennes muskeldystrofi.



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2020 | agrenska.se