

Gäller för: Habilitering barn och ungdom, Habilitering & Hälsa

Giltig från: 2026-02-03

Innehållsansvar: Jenny Linder, (jenli15), Verksamhetschef

Giltig till: 2028-01-27

Granskad av: Jonas Gillenstrand, (jongi2), Specialistpsykolog

Godkänd av: Jenny Linder, (jenli15), Verksamhetschef

Rutiner för psykologinsatser vid neuromuskulära sjukdomar hos barn (0-18 år)

Förändringar sedan föregående version

Rutinen har reviderats med uppdaterad kunskap och kompletterade referenser avseende föräldrastöd vid neuromuskulära sjukdomar. Behovet av stöd beskrivs som varierande över tid i relation till sjukdomarnas förlopp och barnets utvecklingsnivå. Förtydliganden har införts för SMA, Duchennes och Beckers muskeldystrofi samt dystrofia myotonica med syfte att stärka ett långsiktigt och familjecentrerat habiliteringsperspektiv.

Innehållsförteckning

| | |
|---|----|
| Förändringar sedan föregående version | 1 |
| Bakgrund och syfte | 1 |
| Duchennes Muskeldystrofi (DMD) | 3 |
| Beckers Muskeldystrofi (BMD) | 5 |
| Dystrofia Myotonica Typ 1 (DM1)..... | 7 |
| Spinal Muskelatrofi (SMA) | 9 |
| Referenser | 10 |

Bakgrund och syfte

Neuromuskulära sjukdomar är en bred grupp av tillstånd som antingen direkt, genom att drabba musklerna, eller indirekt, genom att drabba nerverna, påverkar muskelapparaten. Alla neuromuskulära sjukdomar innebär inte en tillhörighet till habiliteringens målgrupp.

Denna rutin avser i första hand patienter med diagnoserna: Spinal Muskelatrofi (SMA), Duchennes Muskeldystrofi (DMD), Beckers Muskeldystrofi (BMD) och Dystrofia Myotonica typ 1 (DM1) vilka är de vanligast förekommande neuromuskulära sjukdomarna inom habiliteringens verksamhet. Det är också framför allt patienter med dessa diagnoser som följs via regionhabiliteringens muskelvårdsprogram. Det förekommer även ovanligare former av neuromuskulära sjukdomar inom habiliteringens målgrupp. För dessa patienter bör en individuell bedömning göras av lämpliga insatser utifrån information om diagnosen i kombination med rekommendationer i denna rutin och individuella faktorer.

Syftet med detta rutindokument är att säkerställa att barn med neuromuskulära sjukdomar får en jämlik vård utifrån det aktuella forskningsläget oavsett var i regionen man bor. Habiliteringen ska arbeta utifrån evidensbaserad praktik, det vill säga utifrån tillgänglig forskning, beprövad erfarenhet och gedigen klinisk erfarenhet. Insatser ska utvärderas.

Målet är vidare att arbeta proaktivt med denna patientgrupp såväl utifrån neuropsykologiska som psykosociala aspekter. Slutsatser från forskning påvisar tydliga positiva effekter av att utvecklingsrelaterade funktionsavvikelse så som intellektuell funktionsnedsättning, autism och ADHD identifieras så tidigt som möjligt för att möjliggöra behandlande insatser och anpassningar utifrån patienternas behov.

Symtomen och progressionen/prognosen vid neuromuskulära sjukdomar innebär en ökad belastning samt ofta en kris, inte bara för det enskilda barnet utan även dess omgivning. Behovet av psykosocialt stöd såväl för patienterna som deras föräldrar bör ha ett stort fokus inom habiliteringen. Detta för att i största möjliga mån minimera sekundära effekter av tillstånden. Föräldrastöd bör erbjudas med utgångspunkt i föräldrarnas centrala roll i att upprätthålla och genomföra de ofta omfattande rekommendationer och insatser som förmedlas från hälso- och sjukvården. Föräldrastöd är också viktigt för att stärka föräldrarnas copingstrategier och förmåga att hantera den långvariga belastning som sjukdomarna innebär. Syskonens situation bör också uppmärksammas utifrån familjen situation.

Heterogeniteten är stor både mellan dessa patientgrupper och inom diagnoserna. Påverkan på motorik, kognition och beteenden samt progression skiljer sig åt liksom den psykosociala påverkan som kan härröras till genetiska tillstånd (om förälder och övrig familj också har symptom av tillståndet eller ej). Rekommenderade insatser måste därför skilja mellan diagnoserna även om vissa likheter finns. Rutinerna bygger på tillgänglig aktuell forskning (gruppnivå) men måste givetvis anpassas utifrån individuella faktorer baserat på en klinisk bedömning.

Denna rutin berör psykologens insatser vid neuromuskulära sjukdomar. Dessa insatser bör dock givetvis genomföras som en del i en teamgemensam process.

Duchennes Muskeldystrofi (DMD)

DMD orsakas av en brist på eller nedsatt funktion av proteinet dystrofin vilket leder till att muskelfibrer lättare bryts ner och ersätts av bindväv och fett. DMD förekommer nästan endast hos pojkar och män och innebär en långsamt progredierande muskelsvaghet. DMD är en multiorgansjukdom och påverkar såväl skelettmuskulatur som hjärtmuskel och glatta muskelceller som det centrala nervsystemet. Sjukdomen orsakar därmed en rad olika symtom som kräver insatser från många olika professioner och vårdinstanser.

DMD är ärftligt och orsakas av en muterad gen på x-kromosomen. Den ärvs alltså oftast från en väsentligen frisk anlagsbärande mamma. Hos cirka en tredjedel av patienterna orsakas DMD av en nymutation. Förekomsten beräknas till cirka 3,5 per 100 000 invånare (ca 10 pojkar får diagnosen i Sverige varje år). De första tydliga symtomen brukar visa sig i 3 årsåldern. Män med DMD förväntas idag leva till vuxen ålder men med en begränsad livslängd och stora behov av vård och anpassningar.

Kognitivt ligger normalfördelningskurvan en standardavvikelse under det typiska. De flesta ligger alltså sammantaget inom genomsnittets nedre del vid intelligenstestning men risken för intellektuell funktionsnedsättning samt exekutiva svårigheter, nedsatt arbetsminne, inlärningssvårigheter, språkliga svårigheter etc. är förhöjd i denna patientgrupp. En ökad sårbarhet för psykiatrisk problematik i form av bland annat ångest och tvång noteras. Förekomst av ADHD, trots, utmanande beteenden och autism är förhöjd.

Förekomst av ett urval av tilläggsdiagnoser enligt tillgänglig forskning:

Intellektuell funktionsnedsättning: 17-27% (jämför med ca 1,5% i populationen)

Inlärningsstörningar: 26% (jämfört med ca 5-10% i populationen)

Autism: 15% (jämfört med ca 1-2% i populationen)

ADHD: 32% (jämfört med ca 5-7% i populationen)

Ångest: 27% (jämfört med ca 10% i populationen)

Problemskapande beteenden och psykisk ohälsa hos barn och ungdomar med DMD behöver förstås i relation till ett normativt utvecklingsperspektiv av psykosocial utveckling från tidig barndom till tonår, men också i relation till sjukdomens progredierande karaktär och de successivt minskade fysiska och funktionella förmågorna.

Forskning visar att det finns särskilda potentiella sårbarhetsperioder under uppväxten där risken för psykisk ohälsa och problemskapande beteenden är förhöjd. Svårigheterna är generellt mindre uttalade i förskoleåldern, men tenderar att öka i mellanstadieåldern, med en tydligare problematik runt cirka

10–11 års ålder. Under tidig tonårstid har vissa studier visat på en möjlig stabilisering eller positiv utveckling mot omkring 14 års ålder, även om variationen mellan individer är stor.

DMD påverkar inte enbart barnet utan hela familjesystemet. Föräldrars psykiska hälsa, livssituation och belastning har betydelse för barnets välmående. Särskilt kan föräldrars egen psykiska hälsa, eventuella bärarstatus hos modern samt familjens socioekonomiska förutsättningar påverka utfallet av både psykisk hälsa och förekomst av problemskapande beteenden hos barnet. Detta understryker vikten av ett familjecentrerat och långsiktigt habiliteringsperspektiv. Rekommenderad utgångspunkt för uppföljning utifrån nyckelåldrar:

Vid diagnos (oftast runt 4 års ålder)

- Krisstöd till föräldrar och patient (kan genomföras av psykolog och/eller kurator)
- Diagnosinformation (tillsammans med andra aktuella professioner) till föräldrar
- Stöd i att förmedla diagnosinformation till patienten
- Uppmärksamma tecken på autism och vid behov erbjuda utredning

5-6 år

- Erbjud neuropsykologisk utredning för att identifiera styrkor och svårigheter samt etablera en baslinje avseende kognitiva funktioner.
- Uppmärksamma hörsel och visuomotoriska svårigheter (t ex Beery VMI).
- Uppmärksamma tecken på, och vid behov utreda ADHD, autism, utmanande beteende och övrig psykiatrisk tilläggsproblematik.
- Återkoppla individuella utredningsresultat samt fortsatt diagnosinformation till vårdnadshavare och patient.
- Erbjud föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering och att ha ett barn med ett progressivt tillstånd samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjud samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.

8 år

- Följ upp utveckling, mående, beteende och sociala färdigheter samt vid behov erbjuda uppföljande utredning och riktade insatser avseende dessa aspekter
- Erbjud föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering och att ha ett barn med ett progressivt tillstånd samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjud samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.
- Utifrån behov erbjuda psykologiskt stöd till patient och föräldrar utifrån fysiologiska symtom (muskelsvaghet, andning, hjärtpåverkan, smärta och sömn).

12 år

- Följa upp utveckling, mående, beteende och sociala färdigheter samt vid behov erbjuda uppföljande utredning och riktade insatser avseende dessa aspekter
- Erbjudna föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering och att ha ett barn med ett progressivt tillstånd samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjudna stöd i förberedelse inför vuxenblivande och självständighet.
- Erbjudna samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.
- Utifrån behov erbjuda psykologiskt stöd till patient och föräldrar utifrån fysiologiska symtom (muskelsvaghet, andning, hjärtpåverkan, smärta och sömn).

15 år

- Följa upp utveckling, mående, beteende och sociala färdigheter samt vid behov erbjuda uppföljande utredning och riktade insatser avseende dessa aspekter
- Erbjudna föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering och att ha ett barn med ett progressivt tillstånd samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjudna stöd i förberedelse inför vuxenblivande och självständighet.
- Erbjudna samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.
- Utifrån behov erbjuda psykologiskt stöd till patient och föräldrar utifrån fysiologiska symtom (muskelsvaghet, andning, hjärtpåverkan, smärta och sömn).

18 år

- Följa upp utveckling, mående, beteende och sociala färdigheter samt vid behov erbjuda uppföljande utredning och riktade insatser avseende dessa aspekter
- Erbjudna föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering och att ha ett barn med ett progressivt tillstånd samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjudna stöd i förberedelse inför vuxenblivande och självständighet.
- Erbjudna samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.
- Utifrån behov erbjuda psykologiskt stöd till patient och föräldrar utifrån fysiologiska symtom (muskelsvaghet, andning, hjärtpåverkan, smärta och sömn).

Beckers Muskeldystrofi (BMD)

BMD är en mildare variant av muskeldystrofi än DMD och orsakas alltså av en brist på eller nedsatt funktion av proteinet dystrofin vilket leder till att muskelfibrerna lättare bryts ner och ersätts av bindväv och fett. Sjukdomen medför en långsamt fortskridande muskelsvaghet och förekommer nästan bara hos pojkar och män. Den fysiska påverkan blir påtaglig vid en senare ålder än vid DMD, hos hälften av pojkarna först efter 10 års ålder.

Förekomsten beräknas till ca 2 per 100 000 invånare (ungefär 3-5 pojkar eller män får diagnosen varje år i Sverige). Sjukdomen är ärftlig och orsakas av mutationer i samma gen som vid DMD.

Symtomen vid BMD liknar till stor del dem vid DMD men är lindrigare, ibland mycket lindrigare. Ett fåtal pojkar kan ha uttalade symtom som gränsar till dem vid DMD.

Det finns en hög förekomst av kognitiv påverkan men i mindre omfattande grad än hos pojkar med DMD. En liten del av pojkarna har en nedsatt inlärningsförmåga, framför allt språkligt men även avseende verbalt arbetsminne, visuomotoriska färdigheter och sociala förmågor. Svårigheter med emotionell reglering och utmanande beteende är relativt vanligt förekommande liksom annan psykiatrisk tilläggsproblematik så som depression, tvång och ångest.

Att dessa pojkar är mindre fysiskt och kognitivt påverkade än de med DMD kan medföra en större emotionell belastning (förmågan finns att jämföra sig med andra och eftersträva en typisk utveckling).

Förekomst av ett urval av tilläggsdiagnoser enligt tillgänglig forskning:

Intellektuell funktionsnedsättning: 7% (jämfört med ca 1,5% i populationen)

ADHD: 32-36% (jämfört med ca 5-7% i populationen)

Autism: 3-11% (jämfört med ca 1-2% i populationen)

Rekommenderad utgångspunkt för uppföljning utifrån nyckelåldrar:

Vid diagnos (ofta efter 10 års ålder)

- Krisstöd till föräldrar och patient (kan genomföras av psykolog och/eller kurator)
- Diagnosinformation (tillsammans med andra aktuella professioner) till föräldrar
- Stöd i att förmedla diagnosinformation till patienten
- Uppmärksamma tecken på psykisk ohälsa, kognitiva nedsättningar och utmanande beteenden och vid behov erbjuda utredning och insatser utifrån detta.

12 år

- Följa upp utveckling, mående, beteende och sociala färdigheter samt vid behov erbjuda uppföljande utredning och riktade insatser avseende dessa aspekter
- Erbjuder föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering och att ha ett barn med ett progressivt tillstånd samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjuder stöd i förberedelse inför vuxenblivande och självständighet.
- Erbjuder samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.

15 år

- Följa upp utveckling, mående, beteende och sociala färdigheter samt vid behov erbjuda uppföljande utredning och riktade insatser avseende dessa aspekter
- Erbjuder föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering och att ha ett barn med ett progressivt tillstånd samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjuder stöd i förberedelse inför vuxenblivande och självständighet.
- Erbjuder samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.

18 år

- Följa upp utveckling, mående, beteende och sociala färdigheter samt vid behov erbjuda uppföljande utredning och riktade insatser avseende dessa aspekter
- Erbjudna föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering och att ha ett barn med ett progressivt tillstånd samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjudna stöd i förberedelse inför vuxenblivande och självständighet.
- Erbjudna samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.

Dystrofia Myotonica Typ 1 (DM1)

DM1 är den vanligaste formen av muskeldystrofi hos vuxna. Det är en ärftlig neuromuskulär sjukdom som påverkar muskulatur, många av kroppens organ och det centrala nervsystemet i varierande grad. DM1 ärvs genom att en av föräldrarna har sjukdomen, vilken tenderar att bli svårare för varje generation. Det är inte ovanligt att en förälder med lindriga symtom diagnostiseras i samband med att ett barn med en svårare grad av tillståndet identifieras.

DM1 hos barn delas upp i två kategorier, de med tydliga symtom redan under fosterperioden eller vid födseln (kongenital form) och de som får symtom först senare under barndomen (barndomsform). Den kongenitala formen är ofta associerad med mer omfattande genomgripande symtom såväl vad gäller motorik som påverkan på organ och kognition. Förekomst av intellektuell funktionsnedsättning, inlärningsstörningar, autism och ADHD är förhöjd i hela gruppen om än mer uttalad hos de med den kongenitala formen.

Utvecklingstakten kognitivt och adaptivt är ofta långsammare än förväntat varvid grad av intellektuell funktionsnedsättning kan bli svårare under uppväxten än vad som först bedömts. Specifika svårigheter avseende social kognition, uppmärksamhet, exekutiva funktioner, arbetsminne och visuospatiala förmågor har påtalats. En påtaglig dagtrötthet och sömnstörningar kan också i hög grad påverka barnens funktion i vardagen.

För individer med den svåraste formen av tillståndet innebär DM1 en svår flerfunktionsnedsättning.

DM1 förekommer hos ca 12 av 100 000 personer i Sverige.

Förekomst av ett urval av tilläggsdiagnoser enligt tillgänglig forskning:

IF: 86% (lindrig till svår) (jämfört med ca 1,5% i populationen)

Autism: 50% (jämfört med ca 1-2% i populationen)

ADHD: (jämfört med ca 5-7% i populationen)

DM1 påverkar inte enbart barnet utan hela familjesystemet. Föräldrars psykiska hälsa, livssituation och upplevda belastning har betydelse för barnets välbefinnande och utveckling. I vissa familjer kan även föräldrar själva vara påverkade av sjukdomen, vilket är viktigt att bejaka i det

psykosociala stödet. Sammantaget understryker detta behovet av ett familjecentrerat och långsiktigt habiliteringsperspektiv.

Rekommenderad utgångspunkt för uppföljning utifrån nyckelåldrar:

Vid diagnos (beroende på ålder)

- Krisstöd till föräldrar och när aktuellt till patient (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) med kunskap om hur diagnosen påverkar hela familjen (inte ovanligt att fler än barnet fått DM1-diagnos i samma process).
- Diagnosinformation (tillsammans med andra aktuella professioner) till föräldrar
- Stöd i att förmedla diagnosinformation till patienten om detta är aktuellt utifrån ålder och mognad
- Uppmärksamma tecken på autism, ADHD och psykiatrisk tilläggsproblematik och vid behov erbjuda utredning
- Beroende på ålder erbjuda neuropsykologisk utredning för att identifiera styrkor och svårigheter samt etablera en baslinje avseende kognitiva funktioner

5-6 år

- Erbjud neuropsykologisk utredning för att identifiera styrkor och svårigheter samt etablera en baslinje avseende kognitiva funktioner.
- Uppmärksamma tecken på, och vid behov utreda autism, ADHD och övrig psykiatrisk tilläggsproblematik.
- Återkoppla individuella utredningsresultat samt fortsatt diagnosinformation till vårdnadshavare och patient.
- Erbjud föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering vid svår sjukdom som påverkar hela familjen samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjud samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.

8 år

- Följ upp utveckling, mående, beteende och sociala färdigheter samt vid behov erbjuda uppföljande utredning och riktade insatser avseende dessa aspekter
- Erbjud föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering vid svår sjukdom som påverkar hela familjen samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjud samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.

12 år

- Följ upp utveckling, mående, beteende och sociala färdigheter samt vid behov erbjuda uppföljande utredning och riktade insatser avseende dessa aspekter
- Erbjud föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering vid svår sjukdom som påverkar hela familjen samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjud stöd i förberedelse inför vuxenblivande och självständighet.
- Erbjud samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.

15 år

- Följa upp utveckling, mående, beteende och sociala färdigheter samt vid behov erbjuda uppföljande utredning och riktade insatser avseende dessa aspekter
- Erbjudna föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering vid svår sjukdom som påverkar hela familjen samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjudna stöd i förberedelse inför vuxenblivande och självständighet.
- Erbjudna samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.

18 år

- Följa upp utveckling, mående, beteende och sociala färdigheter samt vid behov erbjuda uppföljande utredning och riktade insatser avseende dessa aspekter
- Erbjudna föräldrastöd (kan genomföras av psykolog och/eller kurator) utifrån krishantering vid svår sjukdom som påverkar hela familjen samt utifrån behov av anpassningar/bemötande vid kognitiv och beteendemässig påverkan.
- Erbjudna stöd i förberedelse inför vuxenblivande och självständighet.
- Erbjudna samverkan med skolan för att öka kunskap och möjliggöra anpassningar utifrån patientens behov.

Spinal Muskelatrofi (SMA)

SMA är en grupp ärftliga neuromuskulära sjukdomar som kännetecknas av att motoriska nervceller i mellanhjärnan, förlängda märgen och ryggmärgen bryts ner. Nedbrytningen av nervceller leder till fortskridande muskelsvaghet och muskelförtvinning.

SMA delas in i olika typer beroende på i vilken ålder sjukdomen visar sig. Symtomen är likartade i de olika typerna men svårighetsgrad och prognos skiljer sig åt. Sjukdomsförloppet är generellt svårare ju tidigare symtomen visar sig. Vid SMA typ 1 avlider barnet under nyföddhetsperioden eller de första levnadsåren utan medicinsk behandling. SMA typ 2 diagnostiseras vid symtom mellan 3 och 15 månaders ålder och innan barnet kan stå eller gå självständigt. SMA typ 3 diagnostiseras senare under barndomen hos individer som en gång lärt sig att gå medan SMA typ 4 är en mycket lindrig form med symtom först i vuxen ålder. Sedan 2022 finns godkända läkemedel mot själva grundsjukdomen som kan användas i vissa fall, i övriga fall ligger fokus på att lindra symtom och kompensera förfunktionsnedsättningen. Förekomst av SMA typ 1 är ca 4-8 per 100 000 nyfödda barn i Sverige. Ungefär 2-3 personer insjuknar årligen i Sverige i SMA typ 2 respektive typ 3. SMA ärvs i de allra flesta fall av två friska bärare av en sjukdomsorsakande mutation i en genkopia.

Generellt beskrivs ingen påverkan på den intellektuella utvecklingen. Ny forskning påvisar dock en möjlig påverkan på kognitiv utveckling och då framför allt uppmärksamhetsfunktioner och exekutiva funktioner vid svårare motorisk påverkan (SMA typ 1). Denna påverkan kommer bli mer aktuell att utreda och initiera behandlande insatser utifrån desto fler barn med tillståndet som får tillgång till och positiva effekter av en fungerande medicinering. Nya studier visar även att SMA förutom muskelpåverkan även påverkar basala funktioner som kontinuerlig sömnkvalitet som även indirekt påverkar familjerna och föräldrarnas psykiska mående.

Psykologiskt stöd utifrån ålder och mognad bör erbjudas fortlöpande under uppväxten liksom stöd till föräldrar utifrån att ha fått ett barn med en progredierande sjukdom. Anpassad information om diagnosen och möjlighet att få svar på frågor och funderingar bör erbjudas till patienterna. När det är aktuellt bör familjerna erbjudas stöd inför vuxenblivandet samt stöd i att optimera självständigheten.

Referenser

Binkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Apkon, S. D., Blackwell, A., Colvin, M. K., Cripe, L., Herron, A. R., Kennedy, A., Kinnett, K., Naprawa, J., Noritz, G., Poysky, J., Street, N., Trout, C. J., Weber, D. R., & Ward, L. M. (2018). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: Primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions across the lifespan. *The Lancet Neurology*, *17*(5), 445–455.

Donnelly, C. M., Quinlivan, R. M., Herron, A., & Graham, C. D. (2023). A systematic review and qualitative synthesis of the experiences of parents of individuals living with Duchenne muscular dystrophy. *Disability and Rehabilitation*, *45*(8), 1285–1298.
<https://doi.org/10.1080/09638288.2022.2060336>

Ferrero, A., & Rossi, M. (2022). Cognitive profile and neuropsychiatric disorders in Becker muscular dystrophy: A systematic review of the literature. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, *137*, 104648.
<https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2022.104648>

Gillenstrand, J., Ekström, A.-B., Kroksmark, A.-K., Tulinius, M., & Broberg, M. (2022). Behavioural strengths and difficulties in relation to intellectual functions and age in Swedish boys with Duchenne muscular dystrophy. *Child Neuropsychology*. <https://doi.org/10.1080/09297049.2022.2144814>

Gillenstrand, J., Broberg, M., Kroksmark, A.-K., Tulinius, M., & Ekström, A.-B. (2025). Concordance between parental- and self-rated and performance-based measures of executive functioning in boys with Duchenne muscular dystrophy: The role of parental life satisfaction and carrier versus non-carrier status. *Child Neuropsychology*, *31*(5), 732–751.
<https://doi.org/10.1080/09297049.2024.2433810>

Gillenstrand, J., Broberg, M., Kroksmark, A.-K., Strand, J., Tulinius, M., & Ekström, A.-B. (2026). Age-related differences in hot and cold executive functions in boys with Duchenne muscular dystrophy: Longitudinal individual changes and age-group comparisons across childhood and adolescence. *Neuromuscular Disorders*, *59*, 106312.
<https://doi.org/10.1016/j.nmd.2025.106312>

Johnson, N. E., Aldana, E. Z., Angeard, N., Ashizawa, T., Berggren, K. N., Marini-Bettolo, C., Duong, T., Ekström, A.-B., Sansone, V., Tian, C., Hellerstein, L., & Campbell, C. (2019). Consensus-based care recommendations for congenital and childhood-onset myotonic dystrophy type 1. *Neurology: Clinical Practice*, 9(5), 443–454. <https://doi.org/10.1212/CPJ.0000000000000646>

Khaksar, S., Jafari-Oori, M., Sarhangi, F., & Moayed, M. S. (2025). Pediatric sleep quality and parental stress in neuromuscular disorders: Descriptive analytical study. *Asian/Pacific Island Nursing Journal*, 9, e56667. <https://doi.org/10.2196/56667>

Koyuncu, Z., Sönmez Kurukaya, S., Uluğ, F., Dilek, T. D., Zindar, Y., Arslan, B., Tayşi, B., Anaç, E., Balkanas, M., Kesik, S., Sak, K., Demirel, Ö. F., Doğangün, B., & Saltık, S. (2025). Quality of life, caregiver burden, and symptoms of depression and anxiety in parents of children with spinal muscular atrophy: A comparison with healthy controls. *Medicina*, 61(5), 930. <https://doi.org/10.3390/medicina61050930>

Kurauchi, G., Endo, M., Odaira, K., Ono, R., Koseki, A., Goto, M., Sato, Y., Kon, S., Watanabe, N., Sugawara, N., Kimura, E., & Takada, H. (2019). Caregiver burden and related factors among caregivers of patients with myotonic dystrophy type 1. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 6(4), 527–536. <https://doi.org/10.3233/JND-190386>

Lindeblad, G., Kroksmark, A.-K., & Ekström, A.-B. (2019). Cognitive and adaptive functioning in congenital and childhood forms of myotonic dystrophy type 1: A longitudinal study. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 61, 1214–1220. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14161>

Makhoul Khoury, S., & Gur, A. (2025). From darkness to light: Co-production in psychosocial support for parents of children with Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Journal of Social Service Research*, 51(4), 984–997. <https://doi.org/10.1080/01488376.2025.2471396>

McMillan, H. J., Gerber, B., Cowling, T., Khuu, W., Mayer, M., Wu, J. W., Maturi, B., Klein-Panneton, K., Cabalteja, C., & Lochmüller, H. (2021). Burden of spinal muscular atrophy (SMA) on patients and caregivers in Canada. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 8(4), 553–568. <https://doi.org/10.3233/JND-200610>

Polido, G. J., Vaz de Miranda, M. M., Carvas Junior, N., de Holanda Mendonça, R., Canomano, F. A., Reed, U. C., Zanuteli, E., & Voos, M. C.

(2019). Cognitive performance of children with spinal muscular atrophy: A systematic review. *Developmental Neuropsychology*, 44(4), 436–443.

Sari, D. M., Wijaya, L. C. G., Sitorus, W. D. R., & Dewi, M. M. (2022). Psychological burden in spinal muscular atrophy patients and their families: A systematic review. *The Egyptian Journal of Neurology, Psychiatry and Neurosurgery*, 58(1). <https://doi.org/10.1186/s41983-022-00572-9>

Socialstyrelsen. (u.å.). *Kunskapsdatabas om ovanliga hälsotillstånd*. <https://www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/>

Sweere, D. J. J., Moelands, S. V. L., Klinkenberg, S., Leenen, L., Hendriksen, J. G. M., & Braakman, H. M. H. (2023). Cognitive phenotype of childhood myotonic dystrophy type 1: A multicenter pooled analysis. *Muscle & Nerve*, 68(1), 57–64. <https://doi.org/10.1002/mus.27836>

Information om handlingen

Handlingstyp: Rutin

Gäller för: Habilitering barn och ungdom, Habilitering & Hälsa

Innehållsansvar: Jenny Linder, (jenli15), Verksamhetschef

Granskad av: Jonas Gillenstrand, (jongi2), Specialistpsykolog

Godkänd av: Jenny Linder, (jenli15), Verksamhetschef

Dokument-ID: HH10443-430456558-271

Version: 2.0

Giltig från: 2026-02-03

Giltig till: 2028-01-27