

Neuromuskulära sjukdomar hos vuxna

Inom gruppen neuromuskulära sjukdomar finns många olika diagnoser. Sjukdomarna drabbar någon av delarna i den motoriska enheten som består av motorisk framhornscell, axon, motorändplatta eller muskelfibern. Gemensamt för diagnoserna är att de leder till muskelsvaghet och muskelförtvinning även om orsaken varierar.

Eftersom botande behandling saknas för dessa progredierande sjukdomar gäller oftast att ju tidigare sjukdomen debuterar desto svårare blir symtomen på sikt. Symtom från andra organ förekommer också. De stora grupperna är Duchennes muskeldystrofi (DMD), Beckers muskeldystrofi (BMD), Limb-Girdle muskeldystrofi (LGMD), Dystrofia myotonika (DM) och spinal muskelatrofi (SMA).

Inom Region Jönköpings län förekommer en ökad incidens av Dystrofia myotonika.

För mer specifik information om Dystrofia myotonika (DM) och Duchennes muskeldystrofi (DMD), läs på respektive Faktasida.

Vårdnivå och remiss

Se Faktasida Vårdnivå och remiss för vuxna inom habiliteringens målgrupp under Gemensamma dokument.

Behandling

Habilitering

Insatserna består av långsiktig habilitering tillsammans med personen och dess nätverk. En stor del av de habiliterande insatserna utförs inom vuxenhabiliteringen, men även inom kommun, primärvård och slutenvård. Upprättande av habiliteringsplan erbjuds för samordning av insatser från vuxenhabiliteringen.

Insatser som kan vara aktuella utifrån en individuell bedömning är:

- Motiverande samtal
 - Kurator metodbok Hälsa och vård Rehabilitering, Region Jönköpings län
- Nätverksmöten. Innebär bl. a. stöd vid kontakter med sociala välfärdssystemet.
- Information och rådgivning om boende och sysselsättning.
- ADL-bedömning
- Bedömning av handfunktion

- Bedömning av fysisk funktion
- Motions- och träningsrådgivning samt utfärdande av träningsprogram.
 - Se FYSS.
- Bassängträning rekommenderas.
- Ståträning rekommenderas.
- Kostrådgivning vid undernäring.
 - Enteral nutrition vuxna, Habiliteringscentrum, Region Jönköpings län (begränsad behörighet)
 - Nutrition, Folkhälsa och sjukvård, Region Jönköpings län
- Rådgivning av sjuksköterska i medicinska frågor
- Utredning/behandling av dysfagi, dysartri och nedsatt oralmotorik.
 - Dysfagi hos vuxna - Logopediska riktlinjer-Folkhälsa och sjukvård, Region Jönköpings län
- Utredning och konsultation runt alternativ och kompletterande kommunikation.
 - För mer information se - Om alternativ och kompletterande kommunikation (AKK) – infoteket, region Uppsala.
- Psykosocial utredning
- Neuropsykologisk undersökning.
- Konsultation till personal kring ett specifikt problemområde.
- Information om funktionsnedsättningen till berörda personer.
- Utredning av behov av bostadsanpassning.
 - Bostadsanpassningsbidrag, Boverket.
- Förskrivning av tekniska hjälpmedel (t.ex. förflyttningshjälpmedel, kognitiva hjälpmedel, datoranpassningar eller kommunikationshjälpmedel) samt anpassning och uppföljning av dessa.
 - Habilitering och hjälpmedel - vem gör vad under Gemensamma dokument.
- Insatser för att uppnå god sittställning och tryckavlastning i de fall sitthjälpmedel används.
- Behovsbedömning och utprovning av ortoser och korsett.

Sjukskrivning

Personer med neuromuskulära sjukdomar kan behöva särskild anställning. Det är också vanligt att personer med neuromuskulära sjukdomar har aktivitetsersättning eller sjukersättning.

Se Intyg och utlåtanden som kan vara aktuella under Gemensamma dokument.

Barnrättsperspektivet

Habiliteringen kommer i kontakt med föräldrar som har en intellektuell funktionsnedsättning eller andra kognitiva svårigheter som påverkar föräldraförmågan.

Se Barnrättsperspektivet, Fakta psykisk hälsa vuxna.

Se Samverkansteam för föräldrar i behov av särskilt stöd under graviditet, förlossning och tidigt föräldraskap, Fakta barn- och ungdomshälsa.

Kvalitetsindikatorer

Patienter informeras om möjligheten att registreras i Register för neuromuskulära sjukdomar (NMiS). Insatser från habiliteringen planeras tillsammans med patienten och följs upp så länge behov av insatser föreligger. Vid neuromuskulär sjukdom dystrofia myotonica erbjuds patienten delta i regionens uppföljningsprogram.

Patientinformation

- Ågrenska.
- Fakta om funktionsnedsättningar A-Ö, Infoteket, region Uppsala.
- Neuro – Hjärna i framtiden.

Mer information

- Neuromuskulära sjukdomar (NMD), NEURO.
- Sällsynta hälsotillstånd, Socialstyrelsen.
- Mun-H-Center, ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta hälsotillstånd och en del av specialisttandvården inom Folk tandvården Västra Götaland.
- Kommunsamverkan, Folkhälsa och sjukvård, Region Jönköpings län.