

Dokumentation nr 562

Dystrofia myotonika typ 1, DM1, vuxenperspektivet

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

DYSTROFIA MYOTONIKA, VUXENPERSPEKTIVET

Ågrenska arrangerar varje år vistelser för vuxna, med sällsynta diagnoser, från hela Sverige. Varje gång kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet dystrofia myotonika typ 1, DM1.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Christopher Lindberg, överläkare vid Neuromuskulärt Centrum och Klinisk Genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Lars Klintberg, kardiolog vid Medicinkliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Mölndal.

Elisabet Hammarén, specialistfysioterapeut vid Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Ulrika Edofsson, arbetsterapeut vid Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Daniel Ståhl, kurator, Neurosjukvården, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Karoline Snäckestrand, kurator, Neurosjukvården, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Medverkande från Mun-H-Center

Pia Dornérus, tandsköterska.

Medverkande från Ågrenska

Ann-Catrin Röjvik, verksamhetsansvarig.

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig.

Marianne Lesslie, redaktör.

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information om dystrofia myotonika	6
Genetiska orsaker till dystrofia myotonika	10
Hjärtproblematik	14
Fysisk aktivitet och träning vid dystrofia myotonika	18
Aktivitet och arbetsterapi	20
Information om munhälsa och munmotorik	23
Systrarna Karin 44 år och Anna 46 år har DM1	25
Psykosocialt stöd	27
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	29

Medicinsk information om dystrofia myotonika

Dystrofia myotonika är ett ärftligt neuromuskulärt tillstånd. Det kan förutom muskelsvaghet också uppstå symtom som muskelstelhet, diabetes, hjärtrytmrubbningar och kognitiva problem bland annat.

– Fler än tio olika gener är påverkade och det gör dystrofia myotonika extra utmanande, säger Christopher Lindberg som är överläkare på Neuromuskulärt Centrum och Klinisk Genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Christopher Lindberg leder ett team inom vuxensjukvården på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg kring neuromuskulära sjukdomar.

Historik

Dystrofia myotonika har varit känd under lång tid. Forskare tror att den egyptiske faraon Eknaton, som levde 1300 år före Kristus, hade sjukdomen. En annan känd historisk person som sägs ha haft DM1 är den franske konstnären Claude Monet (1840-1926).

Första gången den beskrevs vetenskapligt var 1905 av den tyske invärtesmedicinaren Hans Curschmann. Nästa gång var 1909 av den tyske läkaren Hans Gustav Wilhelm Steinert och den engelska neurologen Frederick Batten. Först ett halvt sekel senare hittades den form av DM1 där symtomen märks av från födseln, den kongenitala som också är den svåraste formen.

Fram till år 2000 fanns det bara en benämning det vill säga dystrofia myotonika. Vid den tidpunkten identifierade forskarna ytterligare en liknande diagnos och de fick namnen dystrofia myotonika typ 1 (DM1) och 2 (DM2).

Förekomst

DM1 är den vanligare av de båda muskeldystrofierna och den mest förekommande av alla ärftliga neuromuskulära sjukdomar hos vuxna. Den drabbar 18 personer av 100 000 invånare i Sverige. Cirka 1800 vuxna personer, lika många kvinnor som män, har sjukdomen idag. Den här dokumentationen kommer i fortsättningen enbart att handla om DM1.

Symtom

Dystrofia myotonika påverkar muskulaturen i flera olika organ i kroppen, så som funktionen i hjärtat och kognitionen. Namnet på sjukdomen säger vad det är frågan om. Dystrofi betyder förtvinning och myotoni muskelstelhet.

DM 2 drabbar framförallt de stora kroppsnära musklerna i bålen.

– DM2 styrs av en annan gen och är ett annat tillstånd. De båda typerna har inget med varandra att göra förutom att sjukdomsmekanismen delvis är densamma och att muskelstelhet förekommer, säger Christopher Lindberg.

Det som påverkas i kroppen är:

Muskulaturen

Svagheter finns ofta först i händerna och i fotbladslyftarna.

Myotoni utvecklas gradvis från tidig skolålder. Det ger en stelhet i muskeln som följer på en muskelsammandragning. Det innebär till exempel svårigheter att räta ut fingrarna efter ett grepp med handen och en stelhet i käkarna vid tuggande. Vid upprepade muskelsammandragningar minskar myotonin, något som kallas uppvärmningsfenomen.

Muskelsvagheter förekommer också i ansiktsmusklerna, i pannan, i tinningarna (det påverkar tuggmuskeln), ögonlockslyftarna och nackmuskulaturen.

– Många med DM1 har ansikten fattiga på mimik, eftersom musklerna har tillbakabildats. Personer med DM1 har dessutom svårt att tyda andras ansiktsuttryck. Det gäller särskilt negativa känslor. Det kan ha betydelse i till exempel arbetslivet om personen inte kan identifiera vad andra känner och tycker, eller att omgivningen tolkar den som har DM1 som ointresserad eller ledsen, säger Christopher Lindberg.

Christopher Lindberg menar att alla mår bra av att röra på sig, även om det är omöjligt att bygga upp förtvinade muskler igen.

– Lätt träning ger bättre hjärt-och lungfunktion, säger Christopher Lindberg.

Enligt en doktorsavhandling försämras mäns muskelstyrka och balansfunktioner snabbare än kvinnors gör, vid DM1.

Andningen

Andningen kan vara påverkad om andningsmuskulaturen är försvagad. Ofta andas personen för lite nattetid. Det kan handla om snarkningar eller sömnapné, som ger dagtrötthet. Andningsfrekvensen och hur andningen räcker till nattetid går att mäta.

– Bristfällig andning avhjälpas bäst med olika typer av hemrespiratorer, så kallad CPAP, Continous Positive Airways eller BIPAP, BilevelPAP). En portabel respirator förstärker varje andetag så att koldioxiden vädras ur kroppen och blodet syresätts, säger Christopher Lindberg.

Ögonen

Den grå starr, katarakt, som ibland uppstår vid DM1 har ett speciellt utseende.

– Ögonläkaren har möjlighet att på ett tidigt stadium misstänka diagnosen DM1 och remittera patienten vidare. Behandlingen av den grå starren är operation, densamma som för en frisk person. Skillnaden är att det är ovanligt att få grå starr i så unga år som många med DM1 får, säger Christopher Lindberg.

Mag- och tarmbesvär

Besvär med magen är kanske den största plågan för de flesta med DM1. Det handlar om svårigheter att tugga och svälja. Magsmärtor, diarréer, gaser och förstoppningar. Den som har DM1 drabbas av en åkomma inte olik den vid colon irritabile eller IBS, så kallad känslig tarm.

– Medicinering med Imodium och Questran är möjlig. En del blir också bättre i magen av glutenfri eller laktosfri kost. Den som är osäker bör konsultera en dietist, säger Christopher Lindberg.

Hormonsystemet

Nedsatt glukostolerans kan ge ökad risk för diabetes typ 2.

Tunnhårighet är vanligt främst bland män men också hos kvinnor.

– I och med att det hormonella, det vill säga det endokrina systemet är påverkat, har både män och kvinnor ofta nedsatt fertilitet, säger Christopher Lindberg.

Många har en låg ämnesomsättning och kan behöva behandling med läkemedlet Levaxin®. En del har förhöjda kalkvärden för att binjurarna stimulerar bisköldkörtlarna att överproducera kalk.

– En regelbunden efterfrågan och uppföljning av laboratorieprover rekommenderas patienter med DM1, säger Christopher Lindberg.

Hjärnan

Många lider av ökad trötthet, nedsatt koncentrationsförmåga, sämre minne och nedsatt initiativförmåga. Det är en neuromuskulär sjukdom. Sjukdomen har med hjärnan att göra och det är den centrala orsaken till muskelsvagheten och att hjärnan påverkas.

– Hos vuxna med DM1 är ofta tröttheten och den bristande initiativförmågan det stora bekymret. Omgivningen har för liten förståelse när en person med DM1 inte presterar som andra. Detta är en hjärnsjukdom och tröttheten och minnessvårigheterna är en del av det. En bedömning av en neuropsykolog kan ibland behövas, säger Christopher Lindberg.

I en undersökning på Sahlgrenska Universitetssjukhuset av vuxna med DM1 konstaterades att största problemen var brist på initiativförmåga, apati och en undvikande personlighet.

– En person med DM1 är inte den som ställer sig långt fram i kön, säger Christopher Lindberg..

Utmaning

En stor utmaning är att identifiera de som har DM1 i tid. Vid en genetisk kartläggning går det att hitta patienter som kan behandlas.

– När det finns någon i släkten som har DM1 berätta om det, uppmanar Christopher Lindberg.

Att förmå patienter att komma på uppföljningar är en annan utmaning.

– Vi jobbar stenhårt med det. Det är viktigt att komma på kontrollerna för att identifiera försämringar, risksituationer och att ta ett EKG. Cancerrisken är dubblerad jämfört med normalbefolkningen och särskilt stor är risken för hudcancer.

Neuromuskulärt Centrum

Neuromuskulärt Centrum på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg har regelbunden kontakt med 280 patienter med DM1. Alla patienterna träffar läkare, fysioterapeut och arbetsterapeut ena året. Nästa år kommer patienten till sjuksköterskemottagningen.

– Sjuksköterskan frågar ut patienten om hur hen mår och går noggrant igenom alla organsystem och ser till att allt fungerar och om det inte gör det ser sjuksköterskan till att det åtgärdas. Avslutningsvis tas ett EKG.

– Året efter träffar personen med DM1 läkaren, fysioterapeuten och arbetsterapeuten igen och så rulla det på. Med detta system får vi en systematisk uppföljning av patienten, säger Christopher Lindberg.

Tips!

Den 10-13 juni 2019 är det en internationell konferens i Göteborg om dystrofia myotonika ur både barn- och vuxenperspektiv.

– På fredagen den 14 juni 2019 kommer det att vara en familjedag på Dalheimers Hus i Göteborg. Då bjuder vi in föreläsare från konferensen som sammanfattar det som kommit fram. Det går att anmäla sig till den dagen på www.idmc12.org.

Christopher Lindberg berättar också om det medicinska informations- och patientkort som patienterna på Neuromuskulärt Centrum på Sahlgrenska får och som Muskelfonden delar ut.

– På kortet står diagnos, symtom samt den vårdenhet man tillhör. Det är bra att visa upp för de som inte känner till mycket om dystrofia myotonika, säger Christopher Lindberg.

Genetiska orsaker till dystrofia myotonika

Människans kropp är uppbyggd av miljarder celler. Inuti varje cell finns en cellkärna och i den våra 46 kromosomer i par. Den ena kromosomen i varje par ärver vi från mamma och den andra från pappa. De första 22 kromosomparen kallas autosomer och är precis lika hos män och kvinnor, medan det sista paret, könskromosomerna, skiljer sig åt mellan könen. Kvinnor har två X-kromosomer, medan män har en X-och en Y- kromosom.

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

– För en man innebär det att varannan spermie har det genetiska felet och varannan har det inte och för en kvinna att varannan äggcell har den sjuka gen-kopian och varannan den friska, säger Christopher Lindberg.

Kromosomerna består av DNA, den molekyl som bär våra gener. Den mänskliga arvsmassan, det vill säga koden för hur vi blir som människa, innehåller cirka 30 000 gener. DNA kan liknas vid ett recept för vilka proteiner som ska skapas. En gen skapar ett protein som ger en viss egenskap.

Byggstenarna i DNA-spiralerna kallas nukleotider och benämns som A, T, C och G.

Olika CTG-expansioner (repetitioner)

DM1 orsakas av en mutation i genen DMPK (dystrofia myotonika typ 1 proteinkinase) som finns på den långa armen av kromosom 19. En specifik DNA-sekvens (CTG) i slutet av genen är hos friska personer upprepade mellan 5 och 34 gånger, så kallad expansion. Men vid DM1 är antalet kopior av CTG-sekvensen högre.

– Detta gör området instabilt, vilket innebär att ytterligare påbyggnad av kopior kan ske när genen ärvs till nästa generation. Den som har över 50 CTG-expansioner har DM1, säger Christopher Lindberg.

Barn ärver det förändrade anlaget för sjukdomen i en svårare form än sin förälder och sjukdomssymtomen uppträder vid yngre ålder. Detta kallas antecipation. Ju fler CTG-kopior som tillkommer, desto större är risken för svårare och tidigare symtom.

– När modern för anlaget vidare blir ökningen av CTG-sekvenser mer dramatisk än när fadern gör det. Varför det är så har forskningen inget svar på ännu, säger Christopher Lindberg.

Mutationen skadar inte direkt den del av genen som styr bildningen av proteinet DMPK (myotonin-proteinkinase). Den ger en indirekt effekt genom att det bildas ett onormalt stort RNA (ribonucleic acid, ribonukleinsyra). RNA är normalt en budbärare från DNA när protein ska bildas. Detta förstörade RNA hos personer med DM1 medför en påverkan på cellkärnans förmåga att styra tillverkningen av flera olika proteiner, till exempel muskelcellens kloridkanal, insulinreceptorn, kardiellt troponin och mikrotubuliassocierat protein.

Kloridkanalen kan beskrivas som en por i muskelfibers membran, vilken kan öppnas och släppa igenom kloridjoner. Detta har betydelse för muskelfibers förmåga att dra ihop sig och slappna av och det uppstår vid myotoni. Insulinreceptorn i sin tur har betydelse för insulinets påverkan på celler och därmed för blodsockerkontroll.

– En massa andra gener blir också störda i sin funktion. Några känner vi till, andra inte. Det förklarar det breda panoramat av att olika organ är påverkade, säger Christopher Lindberg.

Fyra former

Personer med DM1, som har färre än 50 CTG-kopior är friska, men kan föra DM1 vidare till barnet. Vid den *medfödda eller kongenitala formen*, som 10 procent av alla med DM1 har, har barnet oftast från 800 till 3000 CTG-kopior. Ju fler CTG-repetitioner desto svårare blir tillståndet.

– De som har svårast form av kongenital DM1 överlever inte födseln. Barnet som föds har ofta en slapphet i muskulaturen, svårt med syresättning av blodet och andningen. Vid de svårare formerna uppstår en hjärnpåverkan som leder till en utvecklingsstörning, säger Christopher Lindberg.

Positivt vid den kongenitala formen är att slappheten i muskulaturen förbättras och att nästan alla kan gå på ett begränsat men ändå självständigt sätt.

Barndomsformen uppträder vid ett till tio-års ålder hos 10 procent av de med DM1 och ger muskelsymtom och kognitiva symtom. *Den klassiska formen* som hälften av alla med DM1 har debuterar vid tonåren eller vid ung vuxen ålder. Symtom är muskelstelhet, svaghet i

händer och fötter. Men också otydligt tal, inlärningssvårigheter, trötthet och dyslexi. Ju äldre personen blir ju mer försämras tillståndet. *Den lindriga vuxenformen* uppträder sent i livet, vid 50-60 år och där ligger CTG-expansionerna runt 70. Debutsymtomen är ofta grå starr. Antalet kopior speglar alltså sjukdomsbilden, men det går inte att bestämma exakt svårighetsgrad eller förutse symtom genom att titta på antalet kopior. CTG-expansionerna kan öka något hos individen under livstiden.

– När en vuxen person söker för muskelsvaghet eller när ett barn föds med DM1 görs en kartläggning av generna i familjen. Diagnosen ställs utifrån de typiska symtomen ibland med stöd av neurofysiologisk, så kallad elektrisk undersökning av muskulaturen men oftast med DNA-analys. När det gäller DM1 är sjukdomen aldrig en nymutation utan kommer alltid från en förälder, säger Christopher Lindberg.

I samband med att diagnosen ställs på barnet bör familj och nära släkt erbjudas genetisk information.

Fosterdiagnostik, liksom preimplantatorisk diagnostik (PGD) i samband med provrörsbefruktning, erbjuds blivande föräldrar om mutationen i familjen är känd.

Forskning

I USA och Tyskland pågår genmodifierande forskning för att förhindra CTG- expansionerna. Behandlingen har ännu så länge bara lyckats på möss, inte på människor.

Modiodal®, Modafinil® och Ritalin® användes förr med lyckat resultat mot tröttheten vid DM1. Idag kan de inte skrivas ut till patienter med DM1 eftersom de kan påverka hjärtat negativt.

– Ännu finns det inget läkemedel som fungerar bra mot trötthet, säger Christopher Lindberg.

Frågor till Christopher Lindberg:

Vad gör en neurolog?

– En neurolog är en läkare specialiserad på nervsystemets sjukdomar. I vårt team inom neurosjukvården är hen spindeln i nätet och står för diagnos och utredning. Neurologen skickar patienten till utredningar på lungkliniken vid andningsbesvär, till öron- näsa- hals-kliniken om det gäller sväljningsproblem, till hjärtläkaren och så vidare.

Varför tog det så lång tid innan forskarna kunde fastställa DM2?

– Det tar tid med forskning. Först på slutet av 1990-talet började forskarna hitta riktigt många gener för olika diagnoser. Det genetiska

felet hos dystrofia myotonika fann man 1992-93, innan dess fick man diagnosen genom en klinisk beskrivning. Man fann helt enkelt en diagnos med myotoni som inte var DM1.

Jag har 500 repetitioner och min son har 700, kan jag ändå vara sämre än vad han är?

– Den som har 500 är statistiskt sett bättre än den som har 700 repetitioner. Men inget är absolut i den biologiska världen. Det finns de som har 500 repetitioner som är sjuka och det finns de som har 1000 som är lindrigt påverkade.

Ibland får jag inte luft på nätterna. Vad beror det på?

– Det beror på att andningsmusklerna är för dåliga. När man ligger ner blir det dessutom jobbigare att andas. Man kan ha en känsla av att inte få luft eller vakna med huvudvärk på morgonen. Det beror på att hjärnan svullnar på grund av koldioxidansamling, som man sen ventilerar ut när man tar ordentliga andetag. Viktigt är att få till en utredning och undersöka andetagens storlek och hur mycket koldioxid som samlas i blodet nattetid. Behandling är en näs-mun mask kopplad till en respirator som hjälper en att andas.

Går man upp i vikt om man har låg ämnesomsättning?

– Ja det gör man och känner sig trött och initiativlös.

Kan man ha hög ämnesomsättning?

– Det kan man ha. Så kontrollera ämnesomsättningen regelbundet. Det går att göra på vårdcentralen.

Ingår immunbrist i diagnosen?

– Nej men det kan man ha ändå.

Hur ofta ska man ta influensavaccin och vaccin mot lunginflammation?

– Influensavaccin en gång om året som alla andra.
Pneumokockvaccination mot lunginflammation vart femte år.

Kan vi sövas?

– Narkosläkaren ska veta att patienten har DM1 och vidta försiktighetsåtgärder. Man ska vara försiktig med vissa läkemedel som morfin och benzodiazepiner som stesolid eftersom andningen kan påverkas. Patienten kan få andningsstopp i värsta fall också timmar efter en operation. Det är viktigt att patienten är längre på uppvaknandet än normalt. Kanske en hel dag efter operationen eller

om operationen sker senare är det bra att sova över till nästa dag. Lokalbedövningar är inga problem.

Vet narkosläkare om DM1?

– Jag rekommenderar att man talar om att man har DM1 långt innan operationen och uppmanar läkaren att läsa på vad som gäller vid nedsövning.

Hjärtproblematik

Många med DM1 får hjärtproblem så småningom. Vanligast är rytmrubbningar i hjärtats retledningssystem och hjärtsvikt.

– **Det är viktigt med tidig diagnos så att behandling kan sättas in. Hjärtklappning, ökad andfåddhet och svimning är tydliga tecken på att det är dags att söka upp en hjärtläkare, säger Lars Klintberg kardiolog vid Medicinmottagningen, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Mölndal.**

Lars Klintberg samarbetar med Neuromuskulära teamet på Sahlgrenska Universitetssjukhuset. När en patient fått sin diagnos hos teamet remitteras personen till Medicinmottagningen på SU i Mölndal för en undersökning av hjärtat.

Vid undersökningen lyssnar läkaren på hjärtat med stetoskopet. Ibland görs också en lungröntgen och då är det möjligt att se om det finns vätska i lungorna, ett tecken på hjärtsvikt. Ett särskilt blodprov NT-proBNP ger tidig diagnostik av hjärtsvikt.

– Ultraljud av hjärtat (UCG) är dock den bästa metoden för att bedöma hjärtats pumpförmåga. EKG är allra viktigast för att bedöma förekomst av påverkan på hjärtats retledningssystem. Har patienten ett normalt EKG är risken för hjärtsvikt väldigt liten, säger Lars Klintberg.

Hjärtsvikt det vill säga att hjärtmuskeln pumpförmåga försämras drabbar 5 procent och rytmrubbningar 60-90 procent av alla vuxna med DM1.

Varför många med DM1 får hjärtkomplikationer vet man inte fullt ut.

– Det finns ett visst samband mellan hjärtsvikt och graden av muskelsvaghet. Om personen har många CTG-repetitioner är risken lite större för hjärtsvikt. Rytmrubbningarna däremot har inget samband med antal CTG-repetitioner, säger Lars Klintberg.

Symtom

Vanligaste symtomet på hjärtsvikt är andfåddhet. Trötthet är ett annat symtom, liksom svullnad i fötterna, hosta framförallt nattetid när man

ligger ner och det kommer vätska i lungorna. Problem med reflexer, aptitlöshet, illamående och ont i buken är andra symtom.

Långsam hjärtrytm

De allra vanligaste hjärtåkommorna är att hjärtat går för långsamt eller rusar iväg för fort.

Nästan alla med DM1 har en långsam hjärtrytm.

– Pulsen blir lägre och kan hoppa över slag, särskilt nattetid och vid vila. Det är också vanligt med en oförmåga att öka pulsen vid ansträngning. Symtom vid långsam hjärtrytm är trötthet, svår yrsel och svimning, säger Lars Klintberg.

I utredningen av långsam hjärtrytm ingår vilo-EKG, bandspelar-EKG under ett dygn, inbyggande telemetriövervakning och en inopererad dosa för långtidsregistrering av EKG, så kallad ”Reveal”. Vid långsam hjärtrytm kan pacemakerbehandling vara av stort värde. Upp emot 20 procent av vuxna med DM1 behöver pacemaker.

Snabb hjärtrytm

Snabb hjärtrytm, i form av förmaksflimmer/-fladder eller snabb kammarritm kan också förekomma vid DM1. Förmaksflimmer/ -fladder är vanligt och ger symptom som oregelbunden puls, andfåddhet, yrsel och svimning.

I behandlingen av förmaksflimmer ingår blodförtunnande, pulsreglerande och försiktigt rytmstabiliserande läkemedel.

Kammarflimmer

Snabb kammarritm (kammartakykardi) och kammarflimmer kan vara livshotande, men är betydligt mindre vanligt än andra hjärtåkommor vid DM1. I behandlingen ingår rytmstabiliserande läkemedel som sänker pulsen samt, i vissa fall, inopererad defibrillator (ICD). ICD ser ut och fungerar som en pacemaker, men har även en funktion att kunna ge en kraftigare strömstöt inne i hjärtat vid livshotande hjärtrytmrubbning.

Behandling

Personer med DM1 brukar svara bra på medicinering. Några traditionella mediciner har visat sig störa hjärtats rytm och därför rekommenderar Lars Klintberg att de tas med försiktighet. Digitalis är en sådan medicin, som kan ge rytmstörningar och betablockerare sänker pulsen till exempel.

EKG

Vilo-EKG tas på Neuromuskulärt Center hos neurologen. Bandspelar-EKG görs vartannat år.

– Vart fjärde år undersöks patienten som inte har uttalad hjärtsvikt med ultraljud. Har man börjat medicinera mot hjärtsvikt görs undersökningarna efter individuell bedömning.

När hjärtat pumpar för dåligt trots medicinering kan det hos vissa vara dags att sätta in en ”Sviktpacemaker”.

– Det är en specialpacemaker med flera elektroder som påverkar både höger och vänster hjärtkammare, säger Lars Klintberg.

Frågor till Lars Klintberg:

Är någon hjärtåkomma vanligare än andra?

– Ja hjärtrytmrubbning men också att hjärtmuskeln kan bli tjock hos vissa familjer som har DM1.

Är det farligt när hjärtmuskeln är tjock?

– Ja om den blir för kraftig. Då kan det leda till hjärtsvikt.

Jag har hjärtklaff som inte slår som den ska. Kan det vara farligt?

– Det beror på hur stort felet är. Klaffel har inget samband med dystrofia myotonika. Det kan man ha ändå.

Känns det när hjärtslag hoppas över?

– Ja det känns och i vissa fall kan man bli yr och svimma.

Är det bra med tätare EKG när man blir äldre?

– Ja.

Jag kan känna mig svimfärdig i några sekunder. Vad är det?

– Det kan vara lågt blodtryck men det kan också vara att hjärtat hoppar över ett slag. Det är svårt att veta.

Jag är andfådd. Vad kan det vara för fel?

– Om det har med hjärtat att göra kan det vara för att hjärtat går för långsamt men också att det går för fort eller pumpar för dåligt.

När man fått en pacemaker måste man byta den med jämna mellanrum?

– Ja men inte så ofta som förr. Nu klarar batterierna från sju till femton år. Jag har någon patient som har haft sin pacemaker i 25 år utan att byta batteri.

Var sätter man pacemakern?

– Man opererar in den vid nyckelbenet oftast på vänster sida. Man ska inte sövas det vill vi undvika vid dystrofia myotonika, utan ingreppet sker med lokalbedövning. Man lokaliserar blodkärl på halsen stoppar ner två elektroder, kopplar dosan och syr igen. När batteriet är slut byts dosan ut och om elektroderna fungerar bra sitter de kvar.

Går det att kombinera hjärtstartare och pacemaker?

– Ja det kan man göra.

Hur fungerar pacemakern?

– Den går in när hjärtat går för långsamt.

Vad bör man inte göra om man har en pacemaker?

– Magnetkameraundersökning är kanske det enda nu för tiden man bör undvika. I tullen utlöser det metalldetektorn så man ska säga till att man har en pacemaker. Det piper när man går igenom.

Är det farligt att idrotta?

– Inte på normal nivå men på elitnivå bör man göra ett arbets-EKG regelbundet.

När jag städar måste jag ibland lägga mig ner på golvet för att jag blir ansträngd. Är det farligt?

– För att få reda på det bör du sätta på en EKG-bandspelare och städa med den på.

Jag använder Egazil mot magbesvär. Vad säger du om det?

– Egazil kan fungera bra vid magbesvär, men det har bieffekter, man kan bli torr i munnen av det och det ökar pulsen. Den som har benägenhet att få förmaksflimmer ska vara lite observant. Den som får mer flimmer ska fundera på att avsluta läkemedelsbehandlingen.

Vad är viktigt att tänka för den som äter läkemedlet Concerta?

– Det gäller att följa behandlingen med bandspelare-EKG om det är rytmrubbningar och se att det inte blir någon hjärtsviktutveckling. Ett särskilt blodprov NT-proBNP ger tidig diagnostik av hjärtsvikt.

Det sticker i hjärtat. Vad kan det vara?

– När någon säger att det sticker i hjärtat drar jag en suck av lättnad. Det är nästan aldrig hjärtat utan muskulaturen som känns. Stickningar har man inte i hjärtat.

Vad gör man vid narkos?

– Det är sällan problem men vi måste veta hur det ser ut. Innan man sövs ska ett ultraljud tas på hjärtat och ett bandspelar-EKG tas. Det får inte vara ett gammalt ultraljud om personen ska sövas.

Vilken är den bästa träningen för hjärtat?

– Allmän konditionsträning som att promenera, stavgång och att simma till exempel. Röra på sig men inte lyfta skrot och göra sönder musklerna.

Vad finns för forskning?

Framförallt görs forskning för att identifiera de som behöver hjärtstartare.

Fysisk aktivitet och träning vid dystrofia myotonika

– Kroppen är en fantastisk maskin som behöver energi för att fungera. Människan får energi genom maten. Kolhydrater, fett och protein bryts ner till mindre beståndsdelar, som blir energi. Hur stort vårt energiintag är varierar från person till person. Faktorer som påverkar är ålder, kön, arv, kroppssammansättning, och hur rörliga vi är det vill säga fysisk aktivitet. Det säger Elisabet Hammarén som är specialistfysioterapeut, på Neuromuskulärt Centrum vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Vi behöver energi och den får vi genom maten. Slarvar vi med maten får vi dåligt med energi och det är inte bra om man redan tidigare är trött. Det är viktigt för alla att fylla på energiförrådet med jämna mellanrum och det ska vara en väl balanserad måltid med grönsaker, kolhydrater, fett och proteiner.

– Det är genom våra kroppar vi lever. Vi kan inte byta ut dem och de är värda att tas om hand. Kroppen kan vara till glädje och ibland till förtret när vi har ont i den, säger hon.

Bra med träning

Fysisk aktivitet är bra för hela kroppen, för hjärta, blodtryck, tarmar, lungfunktionen, ledrörlighet, hjärna och vår kognitiva förmåga som gör att vi tänker bra. Att sitta still under längre tid ger en ökad risk för kroppsliga komplikationer. Man bör röra sig regelbundet, helst en gång i halvtimmen. Fysisk aktivitet gör att vi blir piggare i huvudet,

får bättre balans och blir smidigare i kroppen. En person med dystrofia myotonika har svagheter i musklerna som begränsar. Särskilt i händer, fötter och nackmuskler. Likaså diafragman som har betydelse vid andningen, men också rygg- och magmuskler kan vara svaga.

– Efter ett tag kommer tröttheten och det är svårt att lyfta foten ordentligt. Då är det lätt att snubbla. Styrkan i armar och händer är reducerad och det kan vara svårt att ta emot med händerna vid ett fall och då kan man slå sig illa, säger Elisabet Hammarén.

Därför är det bra att träna balans och att lära känna sina svaga punkter.

– Det finns de som tränar judo och lär sig att ramla på sidan. Det kan göra fallet lindrigare, säger hon.

Hur mycket en person ska röra på sig är individuellt och beroende av hur påverkad kroppen är av DM1.

– En grundregel är att träningen ska vara så varierad som möjligt, fem dagar i veckan i trettio minuter dagligen.

Den som föredrar gym kanske inte blir en tyngdlyftare men det kan ge bra och omväxlande träning.

– Det går att använda maskinerna och anpassa dem efter den egna kapaciteten. Tre set med 10-15 upprepningar i varje set brukar jag rekommendera vid sådan träning. Belastningen skall vara lätt till måttlig, man får känna sig varm men inte utmattad efteråt.

Får personen svidande värk i musklerna samma dag ska träningsmomenten ses över och belastningen minskas.

– Träningsvärk är naturligt om man har tränat muskler som inte använts tidigare, men blir man väldigt trött i en särskild muskel samma dag som man tränat, ska man tänka till och ta det lugnare med den typen av rörelse, säger hon.

Dans där paret håller i varandra är en rolig och bra träningsform.

– En stabil partner gör att personen slipper tänka på den egna balansen hela tiden.

Qigong i grupp är en annan aktivitet som framförallt tränar upp balansen. Bassänggympa kan avlasta kroppstyngden och ge möjlighet till rörelser man inte klarar på land. Vattnet gör det dessutom lätt att röra sig utan risk att slå sig. Flytkrage kan vara bra för vissa.

– Friskis & Svettis har träning för alla. Det finns Softjympa, Enkeljympa, Gruppträning eller Gym Funktionsvariation som kan fungera. Det brukar inte vara några som helst problem att göra rörelser i egen takt och intensitet, säger Elisabet Hammarén.

Promenader med gästavar är ett alternativ och för att bättra på balansen kan det vara idé att använda skenor, så kallade ortoser, som gör fotlederna mer stabila. Ortopedtekniker provar ut och anpassar sådana.

Om det är svårt att komma igång rådfråga gärna en fysioterapeut, råder Elisabet Hammarén.

– Det behövs ingen läkarremiss för att besöka en fysioterapeut och det kan bli en puff i rätt riktning.

Frågor till Elisabet Hammarén:

Vad kan jag göra som sitter i rullstol?

– Du kan göra olika armrörelser, vrida på kropp och huvud (sitt-twista), dra in magen, sträcka på benen, kanske kan du lyfta ett knä eller båda mot magen, trampa med fötterna.

Kan träning ge bättre kraft och balans?

– I en studie har vi sett att många med DM1 faller under en period i livet. Det kan bero på nedsatt balans, trötthet, muskelsvaghet, problem med synen och uppfattningen av föremål i omgivningen. Kanske är det en samverkan mellan de olika faktorerna. I en annan studie om balansträning tränade vår grupp två gånger i veckan under tio veckor och upplevde träningen som positiv och fick en bättre balans. De blev starkare i kroppen, men en del tränade för intensivt och blev svagare i fötterna, deras fotlyftare blev påverkade.

Om jag skulle göra om studien skulle jag sätta skenor på fötterna och träna balans med skenor på. Skenan lyfter tårna så att risken att snubbla blir mindre, kraften i lårmuskeln kan utnyttjas bättre och knät blir stabilare.

Hur vet man att man har svaga fotleder?

– Man snubblar mycket. Om man kan gå upp på tårna och stå på hämlarna har man inga problem.

Vad säger du om värk i nacken?

– Man kan ha väldigt svaga muskler i nacken så att huvudet sjunker ner mellan axlarna. Det är viktigt att sitta med stöd för nacken – och tänka igenom hur man kan minska onödig belastning! Det kan behövas ett stöd när man åker bil om man är mycket svag. En stabil hård nackskena för att minska risken för whiplashskador vid häftig inbromsning eller påkörning bakifrån.

Aktivitet och arbetsterapi

– **Mitt fokus som arbetsterapeut är att stötta patienten med DM1 så att hen mår så bra som möjligt och klarar personlig vård, förflyttning, hushåll, arbete, studier och fritid. Målet är att uppnå en delaktighet i samhället och en livskvalité. Det säger Ulrika**

Edofsson, tidigare arbetsterapeut på Neuromuskulärt Centrum i Göteborg, numera på Regionhabiliteringen i Västra Götaland.

Den som har DM1 har ofta nedsatt muskelkraft, dagtrötthet och ibland smärta. Personen har minskad uthållighet vid muskelarbete, ofta dålig fysisk kondition, nedsatt minne och svårigheter att lära in nya strategier. Osynliga problem såsom kognitiva svårigheter, sätter ofta "käppar i hjulet" för personer med DM1. Det kan handla om varseblivning, inläring, problemlösning, minne och språk. Bristen på motivation kan till exempel göra att det är svårt att kliva över tröskeln till ett aktivt liv.

– Många med DM1 kan känna ett motstånd inför att komma igång med träning och annat, trots att de egentligen vill träna och vet att de behöver göra det för att må bra, säger Ulrika Edofsson.

Att anpassa sig

Att göra en förändring kräver mycket av personen, därför är det viktigt att börja förändringen i liten skala genom att sätta upp ett delmål istället för det som är ouppnåeligt.

– Kanske börja med att gå ut tio minuter om dagen. Förändringar kan också handla om att sluta stressa och lära sig att säga nej till olika saker. Eller att få saker gjorda. Disken kan till exempel hopa sig vissa dagar.

– Men om man istället bestämmer sig för att diska sin tallrik efter maten blir det inte mycket disk. Ibland handlar det bara om att tydliggöra för sig själv sin egen kapacitet och sätta upp små mål istället för stora, säger Ulrika Edofsson.

Hjälpmedel

Ett hjälpmedel kan vara en rullstol, en toalettförhöjning, eller något annat konkret, men det kan också vara att få till att göra något som man vill men inte kan göra.

– Det kan förbättra en funktion men också göra att man inte tappar funktionen framöver, säger hon.

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Det kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad funktion eller en förmåga att klara det dagliga livet.

Hjälpmedel är oftast landstingens ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning.

Händerna

Att kunna använda sina händer är centralt för människan. Hos personer med DM1 är händernas greppförmåga, handstyrkan och rörligheten starkt påverkad. Kontrakturer i fingerlederna, det vill säga åtstramning av muskler, senor, ligament och hud som hindrar rörligheten är vanliga. Tillsammans med muskelsvaghet ger detta svårigheter att böja på fingrarna.

I en studie visar det sig att tre månaders handträning med motståndsdeg förbättrar handfunktion både i muskelstyrka och i förmågan att utföra vardagliga aktiviteter.

– Man kom också fram till att det var viktigt att träna rörligheten i händerna speciellt i ytterlägen och då kan man ta hjälp av andra handen eftersom man inte har tillräcklig kraft i en hand, säger hon. Myotonin det vill säga muskelstelheten är besvärlig i händerna och många klagar på att det uppstår problem i vardagen, särskilt när de ska hälsa.

– Många berättar att de värmer upp handen om de vet att de ska hälsa. Att träna med små hantlar fungerar också relativt bra, säger Ulrika Edofsson.

Energibesparing

I övrigt gäller att hjälpa sig själv att klara balansen mellan aktivitet och vila.

– Grundregeln är att ju mindre muskelaktivitet som krävs för uppgiften desto fler aktiviteter går att göra under en dag. Och tvärtom, ju mer energi en uppgift tar desto färre andra saker går att göra.

Faktorer som påverkar är:

- Kraftansträngningen
- Hastighet i aktiviteten
- Kroppsställning
- Kroppsstorlek
- Tidsåtgång
- Sinnesstämning
- Utrustning och redskap
- Om det är varmt eller kallt

Här är Ulrika Edofssons tre P när det gäller vardagsaktiviteter:

- Pausa
- Planera
- Prioritera

Följande punkter är exempel på hur du kan arbeta energibesparande i dagliga aktiviteter:

Bestäm vad som är nödvändigt att göra. Prioritera det du bör göra först. Kanske en sak om dagen.

Skriv gärna ett schema, alternera mellan att utföra en aktivitet och att vila. Planera dagliga aktiviteter utifrån när just du mår som bäst på dygnet. Fördela aktiviteter på hela veckan och anpassa dina arbetstimmar på ett bra sätt, till exempel arbeta lite varje dag.

Utför du arbetsuppgiften på bästa möjliga plats? Se över hur välanpassat ditt hem är. Organisera arbetet eller uppgifterna och arbetsytorna. Arbetar du i rätt höjd? Använder du passande redskap, till exempel elektriska maskiner? Har du alla hjälpmedel som behövs?

Information om munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar regelbunden kontakt med tandvården. Det säger tandsköterskan Pia Dornérus från Mun-H-Center i Hovås, som informerar om det stöd som finns att få inom tandvården.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön och inne i Göteborg vid Odontologen. Mun-H-Center ser till hela funktionen kring munnen och består av olika yrkeskategorier, tandläkare, tandsköterska, tandhygienist och logoped. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn, ungdomar och vuxna med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och har kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Deltagarna vid Ågrenskas vuxenvistelser bidrar till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats *mun-h-center.se*, via en app för smarta telefoner och via

MHC:s Facebooksida och Youtubekanal. Det går också att köpa olika tandvårdshjälpmiddel på Mun-H-Centers hemsidan.

Munhälsa vid dystrofia myotonika

Symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid DM1 är:

- Bettavvikelser
- Smal, hög gom
- Käkledsbesvär, till exempel svårighet att gapa
- Nedsatt salivproduktion
- Ökad förekomst av karies och tandköttsinflammation

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen kan bevara en god munhälsa. Vid regelbundna undersökningar på tandklinik bör kontroll av käkleder och tuggmuskulatur ingå. Bettutveckling, munhygien och eventuell medicinering är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, det vill säga hål i tänderna.

Det är viktigt med förebyggande tandvård, både hemma och på tandvårdsklinik, för att undvika sjukdomar i tänder och slemhinna.

Det finns ett flertal olika munvårdpreparat att tillgå.

Tandvårdspersonalen hjälper till att välja ut det som passar. För att motverka muntorrhet finns munfuktgeler eller munfuktspray. Även rapsolja eller solrosolja kan användas. För att stimulera salivproduktion finns sockerfria sugtabletter eller

fluortabletter/tuggummi. Alla bör använda fluortandkräm vid tandborstning morgon och kväll. Sedan är det bra att komplettera med andra fluorprodukter, efter rekommendation av ansvarig tandläkare.

Det kan vara svårt att sköta den dagliga munvården på grund av muskelsvagheter. Det finns många olika typer av borstar att välja bland för att underlätta tandborstningen. Om man lätt blir trött är eltandborste att föredra eftersom den kräver mycket små hand- och armrörelser. Det finns olika förstörade grepp som man kan köpa för att få ett bättre grepp om tandborste, tandtråd och tandsticka. En dubbeltandborste som borstar både uppe på och på ut- och insidan kan vara bra att ha.

Tröttheten kan göra att man inte orkar borsta tänderna på kvällen. Då är det bättre att borsta vid en annan tidpunkt. Huvudsaken är att man i så stor utsträckning som möjligt borstar två gånger per dag.

Det finns olika tandvårdsstöd att få vid långvarig sjukdom eller en funktionsnedsättning, som till exempel DM1. Landstinget eller regionen där personen bor bedömer vem som har rätt till detta.

För mer information se nedanstående länk:

<http://www.1177.se/Regler-och-rattigheter/Tandvardsstod-om-man-har-en-funktionsnedsattning/>

Frågor till Pia Dornérus:

Finns det något att ta så att man inte är torr i munnen på morgonen när man vaknar?

– Ett tips är att smörja med munfuktgel inför natten.

Vad ska jag göra när mat fastnar i munnen?

– Smörj munnen med munfuktgel innan måltid för att undvika att något fastnar i gommen. Det finns muntork som man kan doppa i vatten och torka ur munhålan med.

Systrarna Karin 44 år och Anna 46 år har DMI

Karins första dotter dog bara tjugo dagar gammal. Läkarna konstaterade att flickan hade DMI.

– Då testade jag mig och fick förklaringen till varför jag alltid haft hälften så mycket ork som alla andra, säger hon.

Idag har båda systrarna och deras tre barn diagnosen.

– Pappa fick en hjärtinfarkt när han var 65 år och det konstaterades att han knappt hade några muskler kvar i kroppen. Han har den senare varianten, som är lite lindrigare. Pappa minns två kusiner som haft någon sjukdom, ingen visste vilken och den ene kunde inte gå i slutet av livet. Farmor hade ont i ryggen, farmors mor hade nog också dystrofia myotonika, men dog ung i tuberkulos, säger Karin.

Familjen är sportig. Pappa har åkt Vasaloppet flera gånger och gjort utmaningen, En Svensk Klassiker, båda systrarna har spelat basket.

Karin, som är yngst, märkte tidigt att hon tappade greppet om bollen. Hon kommer också ihåg fjällvandringarna med familjen. Alla gick på, men hon ville bli buren. Hon var jämt trött i skolan och orkade inte så mycket som alla andra.

– Jag upplevde det som att ingen förstod mig och att de tyckte jag var lat. Så har det alltid känts, säger hon.

Anna nickar, så var det, systemen hade det värre än vad hon hade.

– Du var trött och vi förstod inte varför förrän vi fick diagnosen. Jag tror att du har den tidiga svårare ”barndomsvarianten” och jag en lite lindrigare vuxenvariant, säger hon.

Anna, som är äldst, började märka av dystrofia myotonika först i 25-årsåldern, när hon inte kunde gå i högklackat längre. Försämringen har gått långsamt. Hon har alltid ridit och tyckt om det. Hon och hennes

man har haft hästar som Anna skött om. För en tid sedan fick de sälja hästarna för att det blev för tungt för henne att mocka, bära vatten och ta ut och in hästarna.

– Det var kroppen som sa till och till sist tog det jobbiga över och glädjen fanns inte längre, säger hon.

Båda har söner som är 20 år, Karin fick sin son tre år innan dottern som dog.

– När han föddes var han slapp i muskulaturen men vi tyckte att han blev bättre med tiden och tänkte inte mer på det förrän min dotter dog och vi fick diagnosen.

Båda systrarnas pojkar har intellektuell funktionsnedsättning och har gått i särskola.

Karin fick en dotter till, som nu är 16 år. Hon har dystrofia myotonika men en lindrigare variant än brodern.

Symtom

Karin har dålig balans och händer och fötter som inte fungerar riktigt. Hon har haft ont i magen men medicinerar nu och den fungerar. Hon har ledgångsreumatism och vet inte om det beror på dystrofia myotonika eller inte. På grund av obalansen händer det att hon halkar när hon går nedför. Hon tränar händerna hos arbetsterapeut och ska snart träffa en fysioterapeut som ska hjälpa henne med balansen.

– För ett tag sen åkte jag in på akuten eftersom benen inte bar mig. Läkaren gav mig kortison och det blev bättre. Nu har jag käpp och två kryckor hemma och en liten enkel rullstol.

Anna har besvär med händer, fötter och nacke. Hon går hos kardiolog som kollar hjärtat men det är bra än så länge. På natten har hon en respirator eftersom hon har sömnapné, andningen är dålig.

– Jag har haft respiratorn i ett år nu och om jag inte har den kan jag inte sova, säger hon.

Både Karin och Anna arbetar deltid. För Anna går det mycket bra. Hon arbetar på ett demensboende där hon slipper tunga lyft eftersom patienterna klarar sig bra själva.

– Jag började jobba 50 procent för tio år sen och har bytt från natt till dag. Jag bad om att få en omplacering utan lyft och då sa de att jag kunde prova det här, säger Anna.

Karin tycker att hon ibland tvingas arbeta för långa pass och hoppas på att kunna gå ner i tid snart. När hon kommer hem efter ett sådant arbetspass gråter hon av trötthet. Ibland tycker hon att det är jobbigt att sjukdomen inte syns mer på henne.

– Det värsta är inte att jag inte orkar utan att folk inte förstår varför jag inte orkar, säger hon.

De tränar så mycket de hinner med båda två. Karin går på vattengympa ett par gånger i veckan och tycker att hon har blivit starkare av det. Anna promenerar. Hon tycker inte att DM1 påverkar hennes liv mycket ännu. Hon reser fortfarande till fjällen med familjen och hälsar på kompisar i Stockholm allt som oftast.

Karin har skilt sig från sin man på grund av att hon fick för lite förståelse.

– Han tyckte att jag var lat, säger hon.

Annas man följde med på en familjevecka till Ågrenska och fick en större insikt.

– Efter det har han förstått vad det innebär att ha dystrofia myotonika, säger Anna.

Systrarna bor långt ifrån varandra och träffas därför inte ofta. Karins barn är hos Anna ibland på somrarna.

De är båda medvetna om att de har en diagnos som inte blir bättre och trots det försöker de göra det bästa av livet.

Karin har nära vänner som hon kan prata om allt med.

– Jag kan ringa dem mitt i natten om det skulle vara så och för dem törs jag att berätta hur jag mår. Men jag är inte deprimerad snarare frustrerad över att inte kunna göra saker som jag kunde göra förut, säger hon.

– Sen blir man olika fort försämrad. Du är lite sämre än jag men båda dina barn är bättre än mitt, konstaterar Anna.

Psykosocialt stöd

– Vi erbjuder bland annat stödjande samtal och informationssamtal för patienter och närstående. Vem som är närstående är upp till patienten att avgöra. Det behöver inte vara en familjemedlem, säger Daniel Ståhl som föreläser tillsammans med Karoline Snäckestrand, båda kuratorer på Neurologmottagningen vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Karoline Snäckestrand berättar att kuratorer inom hälso- och sjukvård ofta har en socionomutbildning och ibland vidareutbildning med en master/magisterexamen eller en grundläggande psykoterapiutbildning. På Neurologmottagningen på Sahlgrenska Universitetssjukhuset finns sju kuratorer som arbetar i team tillsammans med övrig personal som består av läkare, sjuksköterskor och neuropsykolog, som primärt gör utredningar. På Neuromuskulärt Centrum finns neurolog, kardiolog, fysioterapeut och arbetsterapeut.

– Vi samarbetar varje vecka kring patienterna. Tillsammans hjälper vi patienterna bättre än på var sitt håll, säger Daniel Ståhl.

Kuratorerna träffar patienter med många olika neuromuskulära sjukdomar, dystrofia myotonika typ 1 är en av dem.

– DM1 är en ovanlig genetisk diagnos men inte ovanlig för oss, säger Daniel Ståhl.

Förutom samtalsstöd ger kuratorerna praktiskt stöd i till exempel att fylla i blanketter och ansökningar.

– Det kan till exempel vara fondmedelsansökningar. Den vägledning vi ger till patienten är information kring samhällets insatser och vad han eller hon kan få för hjälp. Det kan vara svårt att själv hålla koll på regler som ändras löpande, säger Daniel Ståhl.

Kuratorerna kan också följa med patienten till viktiga möten med till exempel Försäkringskassan och Arbetsförmedlingen. De samverkar också regelbundet med kommunens representanter, landstinget och vuxenhabiliteringen och bjuder in de olika aktörerna till planeringsmöten kring diagnosen.

– När det gäller skola och utbildning, högskola och universitet har patienter med funktionsnedsättningar rätt att få stöd där. Där är staten aktör, säger Daniel Ståhl.

Kuratorerna träffar också patienten med patientens barn och informerar om diagnosen. Barn har rätt till information om förälders diagnos enligt Hälso- och sjukvårdslagen.

– Ibland pratar vi med patienten och närstående om hur de ska berätta för barnen. Andra gånger bjuder vi in patienten med sina barn och en sjuksköterska och har ett samtal kring det medicinska och det praktiska. Det brukar vara uppskattat, säger Karoline Snäckestränd. Kuratorerna gör ibland en större kartläggning av familjen kring det stöd de får från samhället.

– Ofta är det vi som kuratorer som bedömer att det behövs, säger hon.

Sök mer information på: forsakringskassan.se/guide för dig med funktionsnedsättning och på 1177.se

Frågor till Karoline Snäckestränd och Daniel Ståhl:

Kan man få samtalsstöd vid en depression, även om det inte direkt har med dystrofia myotonika att göra?

– I första hand är vårt arbete fokuserat kring den neurologiska sjukdomen. Det kan vara bättre att träffa en psykoterapeut vid en depression. Men man får gärna börja med oss. Vi kan skriva remiss till vårdcentral för psykoterapeutisk behandling.

Hur lång tid tar handläggningen om man har sjukpenning och vill gå över till sjukersättning?

– Det kan ta två till fyra månader.

Jag har rehabersättning från försäkringskassan, finns det något annat bidrag att söka?

– Det är svårt att svara på generellt vad man kan få och inte. Det bästa vore att träffas och gå igenom det du har, hur det ser ut med utgifter och vad du kan vara berättigad till. En ersättning som finns och som är aktuellt för många är handikappersättning. Den finns på tre nivåer och är baserat på ett hjälpbehov som överstiger två timmar per dag. Merkostnader är allt som är en direkt följd av diagnosen. Det kan handla om dyrtare kost eller ökat slitage på kläder till exempel. Det ska kosta mer än för den som inte har sjukdomen.

Hur många ersättningsformer finns?

– Det finns många och därför kan det vara bra att träffa en kurator och gå igenom det som finns.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under två vistelser på Ågrenska för vuxna med dystrofia myotonika typ 1 deltog tretton kvinnor och elva män i ett erfarenhetsutbyte med verksamhetschef AnnCatrin Röjvik och socionom Cecilia Stocks från Ågrenska.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnade.

Diskussionerna handlade om upplevelsen av skola, arbetsliv, boende, sömn och återhämtning, fritid, socialt liv, familj, vänner samt sjukvård.

Skolan

Ungefär hälften av deltagarna på vuxenvistelserna har haft diagnosen sedan barndomen. Några fick diagnos som unga vuxna och en av dem var över 60 år när dystrofia myotonika konstaterades. De som hade DM1 när de gick i skolan var klart besvärade av symtomen. Det handlade mycket om trötthet:

- Ta lite C-vitamin sa kuratorn till mig. De andra i klassen orkar ju.
- Jag hade jättegärna haft en diagnos, för det var ingen som förstod varför jag var så trött jämt. Jag fick betyg därefter och kom inte vidare på gymnasiet. För mig var tröttheten det som var värst som nummer två kom magen, som jag aldrig kunde lita på.

– Jag kom inte upp på morgnarna och fick stanna hemma för mamma. I nian skolkade jag nästan hela året. Jag satt inte på fik som andra gjorde som skolkade utan gick hem och sov för jag var så trött. Gemensamt för alla som hade diagnos i skolåldern var att de hade stora svårigheter med magen. De flesta hade ständigt ont under skoltiden. Från mellanstadiet till och med gymnasiet. Problemet var att de inte fick någon förståelse.

– Jag gjorde i byxan i nian för att jag inte fick gå på toaletten. Ni kan förstå att det var pinsamt, säger en kvinna. De andra nickar och håller med. Det är många som har haft samma tråkiga erfarenheter. En man fick bara gå på toaletten när det var rast och det fungerade inte för honom.

Flera hade haft problem med skolarbetet. Läs- och skrivsvårigheter var vanliga liksom svårigheter med matte. Men det var olika. En man hade toppbetyg i alla ämnen. En annan hade högt betyg i gymnastik. En yngre kvinna berättar att hon fick kortare dagar i nian på grund av diagnosen.

– Det hjälpte lite men jag var fortfarande borta mycket.

En ung man fick sin diagnos på gymnasiet. Han berättar att då samtalade läraren, SYO- konsulten och skolpsykologen med honom.

– De erbjöd mig anpassningar, men jag kände inte att jag hade behov av det.

En kvinna gick först i vanlig skola sedan i särskola.

– Det var bra att jag bytte skola. Jag lärde mig mer för det var mindre klasser och jag fick mer stöd.

När det gäller att informera klasskamraterna säger en kvinna att hon ville berätta och gjorde det så fort hon fått sin diagnos. En annan berättade bara för sin kompis.

– Det blev lite jobbigt eftersom hon frågade mig om jag var trött hela tiden, men det lugnade ner sig så småningom.

De är överens om att det är få som förstår på riktigt hur det är att ha DM1, även om den som har det försöker att berätta.

Om de ser tillbaka tycker de att de vuxna borde lyssna mer på den som har dystrofia myotonika och inte utgå från att tröttheten beror på ointresse eller för att de på pin kiv sovit för lite.

– Elever ska alltid tas på allvar.

Idrott

En kvinna fick extragymnastik av läraren en gång, men det var inte bra, tycker hon.

– Jag kände mig speciell och det vill man inte i den åldern.

Flera berättar att de inte var med på gymnastiken eftersom de inte riktigt orkade.

– Jag hade många ursäkter.

På gymnastiken sa läraren att de skulle kämpa på som alla andra.

– Men det gick ju inte, säger en kvinna.

Arbetsliv

Av de som arbetar är en heltidsarbetande och resten har olika typer av deltidanställningar. En ung tjej ska precis välja yrkesbana och vet att hon inte ska satsa på något fysiskt eftersom det inte fungerar i längden. En kvinna städar på deltid och får hjälp av arbetskamraterna när hon ska lyfta vattenhinken. En annan är musiklärare i sin mammas privata musikskola. En man arbetar heltid på ett statligt företag och har knappt berättat för någon om sin sjukdom. Två av killarna är rörläggare och säger att de kämpar sig genom vardagen, men det bästa för dem är att ”bara köra på” och inte låtsas om sjukdomen. Vila får de göra hemma efter arbetet.

– Jag får min motivation från kunderna och blir inte sämre av det men när jag kommer hem på kvällen är jag trött. Jag somnar i soffan efter maten vid halv sju på kvällen.

– Jag har vant mig och har mest besvär av att fingrarna låser sig i några sekunder, sen släpper det igen. Om jag dragit så att fingrarna låser sig brukar jag böja handen bakåt och knäppa lite med fingrarna, så går det igen.

Symtomen på DM1 kom när han arbetade som vaktmästare. Tidigare hade han kunnat ta en säck med tvätt och slänga den över ryggen. Det gick inte längre.

– Jag fick plötsligt ta i med båda händerna.

Boende

Nästan alla har eget boende tillsammans med sina familjer. En bor hemma hos föräldrarna fortfarande. Några är ensamstående i studentlägenheter.

Flera har hjälpmedel bland annat så att de kan ta på sig kläderna och öppna burkar eftersom händerna är påverkade.

En kvinna har en arbetsstol som hjälper henne att räta upp ryggen.

Den man som har flest hjälpmedel har försänkt lås under det vanliga låset så att han når att låsa upp dörren. Han har ramp på altanen så att han kommer upp med rullstolen eller mopeden. Inne i huset är trösklarna borttagna. Han har en sittbräda i badkaret och ett serveringsbord. Han har god hjälp av flickvännen och föräldrarna som bor i närheten.

– Jag har körkort men ingen bil. Jag hoppas kunna skaffa mig en anpassad bil snart, säger han.

Många har stöd från familjemedlemmar. Ingen har assistans men flera har städhjälp som de får genom kommunen, dock inte oftare än en gång i månaden.

En kille har svårt att komma upp på morgonen.

– Jag sätter sju olika larm, tio minuter mellan varje, säger han.

Vardagsliv

Att handla är ett problem för den som inte kan lyfta tunga saker. Det har de löst på olika sätt. En kvinna beställer hem mat från en av de internetbaserade matbutikerna. En man tar varorna på sin moped och en kvinna handlar bara lite åt gången och då använder hon en ”dramaten”. Mannen med permobil tycker att det är ett toppen-fordon.

– Det är bra för att alla stannar och släpper fram mig och att jag har en korg där jag kan lägga varorna.

– Min ”gubbe” brukar handla för oss.

– Jag tar med min son när jag går till affären.

– Sist bar personalen ut mina varor till bilen. Då blev jag glad.

– För mig är det ett stort problem att det inte syns att jag är sjuk. Jag orkar inte ta ner saker från hyllor och kan inte bära, men jag får aldrig hjälp.

Flera personer har hund och det är bra.

– Annars hade jag inte kommit ut och sen är han så gullig också.

Vardagsrutiner

Planerar ni er tillvaro?

– Ja förberedelser är viktiga.

– Jag är hemma hela dagarna och behöver inte planera. Tycker om att ta det spontant.

– Jag vet inte hur jag mår imorgon så det är ingen mening att planera.

Sömn och återhämtning

Några har dålig nattsömn och sover istället en stund på dagen.

– Jag går upp sju på morgonen och sover middag varje dag.

– Jag sover inte på dagen. Är rädd att missa något. Det har jag varit sedan jag var liten. När jag ska vila gör jag något fysiskt och sätter mig sedan ner. Slumrar jag i fem minuter på dagen, sover jag inte en blund på natten.

– Jag kan sätta mig ner och slumra en kvart så blir jag piggare, sedan klarar jag fem- sex timmar till.

Bilkörning har många fått välja bort eller ransonera. En kvinna säger att hon somnar så fort hon sätter sig i en bil. En annan kan inte köra på eftermiddagen.

– Vi tre-tiden kommer tröttheten. Då fungerar inte jag som jag ska. Andra kan köra två till tre timmar utan problem.

– Sedan behöver jag vila men ofta sover jag över. Jag kan inte köra hem igen samma dag.

De som behöver köra bil i jobbet tar pauser och dricker kaffe, för att övervinna tröttheten.

– Jag kör motorcykel, en Harley Davidson och känner ingen trötthet då. Det skakar så mycket när jag kör så jag håller mig vaken.

Fritid, egen tid, socialt liv och vänner

För de flesta försvann de gamla vännerna i samband med diagnosen. Nya vänner har många fått på internet, men det är sällan de träffas i verkliga livet. En kvinna är rädd att gå ut eftersom magen hela tiden krånglar. En annan kvinna har stor familj och de är så många att ingen bjuder hem dem.

Ett problem är att deras vingliga gång uppfattas som att de är påverkade. En person fick utstå att en vakt på Systembolaget påstod att han var full.

– Jag var förkyld och röd i ansiktet.

En kvinna var ute på en restaurang när vakten kom fram till henne.

– Han såg på mig och sa att du ska ta och gå hem nu. Jag svarade honom som det var att jag dricker inget annat än vatten.

En kvinna sjunger i kör och tycker att det tränar upp hennes lungor, men det är också bra för humöret.

– Jag blir glad.

Hon är också med i en teatergrupp.

– Ibland fungerar det inte för att jag har ont i magen. När det fungerar är det roligt.

En kvinna gillar att fotografera och ska snart ställa ut bilderna. En annan fritidssysselsättning är att klättra i träd.

– Det är bra för musklerna, säger hon.

En man har spelat i olika band piano, gitarr och trummor.

– Nu blir det mest ballader eftersom fingrarna inte hänger med.

Trummorna klarar jag inte längre, gitarren går bra ännu så länge men inte den tolvsträngade. Favoritbandet är Beatles.

En kvinna rider handikapp-ridning och har en ramp så att hon lätt kommer upp på hästen. Flera gillar att resa och gör det när de kan.

– Man reser så mycket som plånboken tillåter.

De som har barn har fullt upp med dem. Någon sysslar med huset och trädgården.

En ung man spelar basket på hög nivå och turnerar med basketlaget.

Kontakter i samhället

Samtliga har en hel del kontakter med olika institutioner i samhället.

Inom sjukvården har de många kontakter. Det är: läkare på vårdcentral, neurolog, reumatolog, lung- och hjärtspecialist.

Arbetsterapeut, fysioterapeut, logoped, kurator, psykolog, ögonläkare, optiker, ortoped, ortopedtekniker och dietist.

De flesta går på kontroll en gång om året, några vartannat år. Eftersom

de arbetar och flera är halvtids- och kvartstidssjukskrivna har de

regelbundna kontakter med både Arbetsförmedling och

Försäkringskassa. Några av dem har barn som har ärvt DM1 och de

har därför många sjukvårdskontakter för deras skull dessutom och

kontakt med Socialtjänsten.

En person har god hjälp av en kurator och en arbetsterapeut.

– De hjälper mig att ringa myndighetssamtal för jag kan inte ringa själv eftersom jag sludrar så att det är svårt att höra vad jag säger.

Många tycker att det är svårt att göra sig hörda i samhället. Ingen som

inte har DM1 vet vad sjukdomen innebär. Förtjusta skratt och

instämmande hummande hördes när en av dem kom på en idé.

– Det borde bli en stödgalan på teve för alla oss som har DM1.

Dystrofia myotonika

En sammanfattning av dokumentation nr 562

Dystrofia myotonika är en sjukdom som påverkar muskulaturen och flera av kroppens organ. Den är ärftlig och orsakas av en förändring i genen DMPK som finns på den långa armen av kromosom 19.

Det finns olika former av sjukdomen: typ 1 och typ 2, och en svår variant av typ 1 som ger symtom direkt från födseln. Ungefär 1000 personer i Sverige har dystrofia myotonika typ 1, medan typ 2 är mindre vanlig.

Symtomen visar sig ofta i tonåren i form av muskelstelhet, otydligt tal och svaghet i händer och fötter. Många får efter hand bland annat hjärtproblem, hormonstörningar och typ 2- diabetes. Många har eller får inlärningssvårigheter i varierande grad. En lindrigare variant av sjukdomen uppträder först vid 60- 70 års ålder.

Behandlingen anpassas individuellt efter varje persons symtom och behov.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA