



Dystrofia myotonika, vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 338

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionsnedsättning bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet dystrofia myotonika, vuxenperspektivet. Vistelser med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2008 och 2009.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionsnedsättningens konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samhällsin-satser samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut att vara vuxen med en funktionsnedsättning, finns en kortare intervju med en deltagare från varje vistelse.

Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Innehållsförteckning

Medicinsk information	3
Hjärtproblematik	7
Psykologiska aspekter	9
Synpunkter på träning och aktiviteter	11
Tand- och munhälsa	13
Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser	14
Sven, 48 år, har DM	16
Eva, 52 år, har DM	17

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 00
Telefax 031-91 19 79
E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
Hemsida www.agrenska.org
Redaktör Jan Engström

Medicinsk information

Överläkare Christopher Lindberg, Neuromuskulärt centrum, Sahlgrenska universitetssjukhuset, informerade 2008 och 2009 om medicinska aspekter på dystrofia myotonika, DM. På Neuromuskulärt centrum tar man enbart emot vuxna patienter med DM.

Man skiljer mellan DM-1 och DM-2. Den senare, som orsakas av ett annat genfel än vid DM1, är således en annan sjukdom, men med delvis liknande symptom som vid DM-1.

-Eftersom jag utgår från att ni som kommit hit har DM1 behandlas inte DM2 vidare i detta nyhetsbrev.

När begreppet DM används fortsättningsvis i nyhetsbrevet avses således DM-1 som också tidigare kallats Steinerts sjukdom.

DM är en av 600 kända neuromuskulära sjukdomar och den vanligaste muskeldystrofin hos vuxna.

-På Neuromuskulärt centrum har vi kontakt med fler än 150 vuxna personer med DM. Uppskattningsvis finns det 200-250 personer med DM i Västra Götalandsregionen. DM är inte vanligare i något av könen, sa Christopher Lindberg.

Ärftlighet

I varje cell i vår kropp finns en tre meter lång dubbelsträng, den så kallade DNA-molekylen, som innehåller ungefär 20-30 000 arvsanlag/gener. Strängen är ett kompakt informationspaket som har en central roll för hur vi fungerar och hur vi blir som människor. Strängen delas upp i 46 bitar, som under celldelning kan ses i mikroskop som kromosomer. DNA-molekylens uppgift är bl a att utgöra mall för tillverkningen av kroppens alla proteiner.

Ett arvsanlag är en bestämd bit av DNA-strängen, på en bestämd plats på någon av kromosomerna. Arvsanlagen uppträder alltid i dubbel uppsättning, ett från mamman och ett från pappan. Dessutom har man två könskromosomer, XX hos kvinnor och XY hos män.

Det finns olika typer av ärftlighet. Den kan vara **dominant**, vilket är fallet vid DM. Dominant betyder att det räcker med ett sjukt anlag från den ena föräldern för att barnet ska bli sjukt. En av föräldrarna har således alltid sjukdomen, men den kan uttryckas mildt och därför vara svår att diagnostisera.

-Eftersom mamman eller pappan med det sjuka anlaget också har ett friskt anlag är risken att få ett sjukt barn 50% vid varje graviditet. I en familj där den ena föräldern har DM, ibland med så lite symptom att denne inte fått någon diagnos, kan alla barn i en syskonskara av exempelvis fem ha DM. Men det kan också slumpa sig så att inget av barnen får DM. Allt beror på om barnet fått det friska eller det sjuka anlaget från sin sjuka förälder, sa Christopher Lindberg.

Orsak till DM

DM orsakas av en förändring i den så kallade DMPK-genen i kromosom 19. Det finns många olika typer av mutationer/förändringar i vår arvsmassa. Ibland faller exempelvis små byggstenar/bokstäver bort, ibland byter de plats med varandra.

-Vid DM blir det för många bokstäver i en region/ett område av DM-genen. I normala fall har en frisk människa 5-35 repetitioner av CTG i området. Blir det fler än 35, men färre än 50, talar man om en expansion, en instabil upprepning eller premutation, som man kan ha utan att vara sjuk. När storleken på CTG-expansionen ökar över 50 uppkommer symptom från flera organ därför att andra gener i området störs av expansionen.

Storleken på expansionen, som ökar med åldern, har således betydelse eftersom symptomen därmed förvärras.

-Relativt lindriga, kanske inte ens märkbara symptom kan efterhand ge sig till känna och kanske upplevas som ett helt nytt symptom. DM förvärras från generation till generation. Mest tydligt blir detta, som kallas anticipation, när det sjuka anlaget kommer från modern. En möjlig orsak kan vara att en kvinnas alla äggceller finns med från födseln, medan mannens spermier bildas efterhand, sa Christopher Lindberg.

Fråga: Vad händer med barnet om både mannen och kvinnan har DM?

-Jag tror inte det är förenligt med liv, kvinnan får missfall, sa Christopher Lindberg.

Fråga: En bror till mig kanske också har DM. Bör han testa sig trots att han inte har några symptom?

-Ja, det tycker jag, men det är lite speciellt eftersom han inte har några symptom. Var och en får bestämma själv hur man vill göra. Ur psyko-

logisk synvinkel kan det vara en ”börda” att veta att man har ett sjukdomsanlag, men samtidigt så tycker jag fördelarna av kunskapen överväger nackdelarna.

Indelning i huvudtyper

Utifrån antalet upprepningar delar man idag in DM 1 i fyra former, utan skarpa gränser:

- ☒ **svår medfödd (kongenital) form**, som barnen föds med och som är den svåraste formen, ärvs vanligen från modern
- ☒ **barndomsform**, som debuterar under barndomen före 10 års ålder
- ☒ **klassisk form**, som debuterar efter 10 års ålder eller i vuxen ålder
- ☒ **mild form**, som debuterar i hög ålder

-Antalet upprepningar ökar med åldern, vilket innebär att symptomen ökar. Men det är viktigt att påpeka att det inte finns någon absolut överensstämmelse mellan antalet upprepningar och svårighetsgraden på sjukdomen, men det finns ändå ett visst samband.

DM är en sjukdom som tenderar att förvärras från generation till generation, vilket kallas anticipation. En kvinna med mild DM kan exempelvis ha 80 upprepningar, hennes dotter 900 och en dotterson 2000. Män med DM lämnar således ofta enbart små- och medelstora expansioner.

Symptom

DM är en multiorgansjukdom med ett stort panorama av kliniska svårigheter och symptom, med ofta förekommande symptom från flera organ/organsystem:

- ☒ *muskulaturen*, muskelsvaghet (i bl a ansiktsmuskulatur, nackböjare, händer, andningsorganen) och myotoni (oförmåga att snabbt slappa av en spänd muskel)

-Behandlingen inriktas på träning, hjälpmedel, undersökning av andningen, mm

- ☒ *ögonen*, grå starr

Behandling; operation

- ☒ *hjärtat*, retledningsrubbnig (det system av nerver och muskler genom vilket samarbetet mellan hjärtats olika delar regleras).

-Retledningsrubbnigen ökar med tiden, med risk för svimning och hjärtstopp. Behandlingen inriktas på årliga EKG-undersökningar och pacemaker vid behov. (Se mer om hjärtat i särskilt kapitel nedan).

☒ *mage-tarm*, med tugg- och sväljsvårigheter, magsmärtor, gaser, diarré och förstoppning

-Diarré kan behandlas med mediciner, exempelvis Imodium®. Mot magknip finns inga bra mediciner.

☒ *hormonsystemet* (endokrinologi), nedsatt glukostolerans ger ökad risk för diabetes, tunnhårighet.

-I och med att det endokrina systemet är påverkat har både män och kvinnor med DM ofta nedsatt fertilitet.

☒ *hjärnan*, ökad trötthet, nedsatt koncentrationsförmåga, sämre minne, nedsatt initiativförmåga.

-Hos vuxna med DM är ofta tröttheten och bristande initiativförmåga det stora bekymret. Omgivningen kan ofta inte förstå varför en person med DM inte presterar som andra. Hos en del, två av tre, kan tröttheten minska så där eller bra, genom medicinering med Modiodal®, en medicin som inte är beroendeframkallande. Hos en tredjedel hjälper den inte alls.

Fråga: Vilken är medellivslängden hos män och kvinnor med DM?

-Medellivslängden för den klassiska formen ligger någonstans mellan 50-65 år, vilket är klart lägre än hos befolkningen i övrigt. Den nedsatta hostfunktionen är en riskfaktor för lunginflammation som kan förkorta livet. När det gäller den kongenitala formen, där det finns uppgifter på att den ligger på 20 år, räknas också små barn som avlider, med, vilket drar ned siffrorna för medellivslängden. Var medellivslängden ligger nu är svårt att avgöra eftersom de som föds med den kongenitala formen idag mår mycket bättre, p g a bättre behandling, än de som föddes för exempelvis 30 år sedan. Idag kan man inte säga hur gammal en person med DM kommer att bli. Det finns hela spektret. Jag har t ex patienter med den kongenitala formen som är 35 år.

Fråga: Vad kan forskningen medföra?

-Forskningen på området handlar bl a om möjligheterna med gentterapi. Det som kanske ligger närmast till hands, och som man önskar skulle vara möjligt, är att man skulle kunna stänga av, eller hindra den förändrade genen att få effekt. Forskningen inriktas också på en ytterligare kartläggning av CTG- expansionen. Uppföljningsprogram för tråkiga konsekvenser i olika organ kan också innebära framsteg i behandlingen av DM.

Fråga: Kan en graviditet försämra DM?

-En graviditet kan inte försämra eller utlösa DM, men en graviditet innebär alltid en extra belastning för mamman.

Fråga: När ska man söka hjälp? Vad gör man med personal på vårdcentraler som inte kan någonting om DM?

-Man ska alltid vända sig till sjukvården när barnet har någonting mer än vanlig förkylning. Om man inte får den hjälp man behöver ska man be att få bli remitterad till en neurologmottagning.

Hjärtproblematik

Kardiolog Lars Klintberg, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Mölndal, informerade 2009 om hjärtproblem vid DM.

-De hjärtproblem som förekommer vid DM, hjärtsvikt (relativt ovanligt, 5 %) och rytmrubbningar (vanligare, 60-90 %), innebär ingen ökad risk för hjärtinfarkt.

Hjärtsvikt innebär att hjärtmuskeln pumpfunktion är försämrad.

Symptomen vid hjärtsvikt är:

- ☒ andfåddhet
- ☒ trötthet
- ☒ svullnad
- ☒ hosta, ffa nattetid
- ☒ aptitlöshet
- ☒ buksmärtor
- ☒ nedstämdhet
- ☒ försämrad psykisk funktion

-De *undersökningar* vi gör vid hjärtsvikt är att lyssna på hjärtat med stetoskop, lungröntgen, blodprov, EKG och ultraljudundersökning (viktigast), sa Lars Klintberg

I behandlingen vid hjärtsvikt ingår sedvanlig läkemedelsbehandling (ACE-hämmare, betablockerare, vattendrivande, Spironolakton®, mm) och sviktpacemaker.

Rytmrubbningar innebär vid DM att hjärtat går för långsamt/stannar upp (vanligast) eller går för fort.

-I hjärtats elektroniska system (retledningssystemet) ingår sinusknutan (en muskelknuta i hjärtat som reglerar hjärtrytmen) varifrån signaler går vidare till AV-knutan som sköter impulsfördröjningen i hjärtat.

Långsam hjärtrytm

Nästan alla med DM har, på grund av sjuk sinusknuta och AV-block (långsam eller utebliven överledning), 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. De vanligaste symptomen vid långsam hjärtrytm är trötthet, yrsel och svimning, se Lars Klintberg.

I utredningen av långsam hjärtrytm ingår vilo-EKG, bandspelar-EKG (24-timmars), inneliggande telemetriövervakning och pacemaker utan elektroder. I behandlingen av långsam hjärtrytm krävs ibland behandling med pacemaker.

Snabb hjärtrytm

Snabb hjärtrytm, i form av förmaksflimmer/-fladder eller snabb kammarritm kan också förekomma vid DM.

☒ förmaksflimmer/ -fladder är inte helt ovanligt och ger (inte alltid kännbara) symptom i form av snabb oregelbunden puls, andfåddhet, yrsel och svimning.

-I behandlingen av förmaksflimmer kan ingå blodförtunnande, pulsreglerande och försiktigt rytmstabiliserande läkemedel.

☒ snabb kammarritm (s k kammartakykardi) och kammarflimmer kan vara livshotande, men är betydligt mindre vanliga. 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.

Hjärtutredning vid DM- diagnos:

☒ vilo-EKG

☒ bandspelar-EKG

☒ information av kardiolog avseende sjukdomens hjärtpåverkan samt vilka symptom man ska vara observant på.

Fortsatt screening:

☒ vilo-EKG varje år

☒ bandspelar-EKG vart annat år

☒ ekokardiografi vart fjärde år om kry i övrigt, vart annat år vid snabb hjärtrytm

Sammanfattning:

☒ hjärtproblem vid DM är relativt vanliga och kan vara av mer allvarlig karaktär, därför är det viktigt med tidig diagnos

- ☒ har man DM och får hjärtklappning, ökad andfåddhet och svimning ska man söka läkare för det
- ☒ regelbundna hjärtundersökningar rekommenderas

Psykologiska aspekter

Psykolog Stefan Winblad, Neuromuskulärt centrum, SU/Mölndal, informerade 2008 och 2009 om psykologiska aspekter på dystrofia myotonika.

-Psykologiska aspekter på DM är bl a det faktum att tankar, känslor och handlingar hänger ihop och påverkar varandra och kan ge kognitiva problem (inhämtande, bearbetning och förståelse av intryck, signaler utifrån), känslomässiga problem och beteendeproblem.

Människor reagerar olika när det gäller att leva med en kronisk sjukdom.

-En del blir väldigt ledsna, andra tycker att det är OK. Det kan variera mycket, även i tid.

Som nämnts är DM en multiorgansjukdom som kan drabba många olika organ.

-Tyvärr är sjukdomen ganska dåligt känd, till och med bland sjukvårdspersonal. Därför kan det bli en rätt stor utmaning för exempelvis en läkare på en vårdcentral att både ställa rätt diagnos och föreslå adekvat behandling.

DM är en kronisk sjukdom där det inte finns någon botande behandling.

-Försämringar sker långsamt över tid och olika delar av kroppen kan vara olika mycket drabbad. Ibland går sjukdomen i skov med större och jobbigare symptom. Konsekvensen blir att både vuxna och barn med DM behöver uppmärksammas som individer och få ett speciellt utformat stöd som passar var och en. Studier av hur det är att leva med sjukdomen visar att många vuxna med DM skattar sin livskvalitet lågt, bl a därför att de ofta uppfattar sig som ganska sjuka, sa Stefan Winblad.

På följande områden får vuxna med DM ofta problem:

Kognition innefattar bl a att minnas, koncentrera sig, förstå, tala, läsa, lösa problem och att räkna.

Minnesförmåga innefattar korttidsminne, arbetsminne, långtidsminne, att minnas det man hör och att minnas det man ser.

-Problemen vid DM är vanligtvis inte att minnas det man hör (språkligt minne), utan mer vad ser med ögonen (visuellt minne). Över tid kan dock vuxna med DM även få problem med det språkliga (auditiiva) minnet.

Uppmärksamhet/koncentrationsförmåga handlar om att vara pigg och alert, att kunna fokusera på arbetsuppgifter och bibehålla uppmärksamheten under en längre tid.

-Här spelar det väldigt stor roll om man är ovanligt trött. Just tröttheten är ett stort problem vid DM som får indirekta konsekvenser på en rad områden, sa Stefan Winblad.

Språklig förmåga innefattar bl a att

- ☒ kunna läsa, skriva och förstå tal
- ☒ producera (få fram/hitta) rätt ord för rätt tillfälle
- ☒ att lösa problem som har med språket att göra, exempelvis att lösa korsord

Varseblivning/konstruktionsförmåga handlar om att kunna orientera sig i och uppfatta omgivningen korrekt, att kunna avbilda och sätta ihop material samt teknisk förmåga.

-Den förmågan försämras avsevärt om man dessutom har problem med synen.

Exekutiva funktioner och problemlösningsförmåga innefattar

- ☒ att ta initiativ till, planera, utföra och efterkontrollera aktiviteter
- ☒ att lösa problem av olika slag
- ☒ analytisk förmåga

-Det här brukar ofta vålla större problem vid DM, särskilt när det gäller att ta initiativ och komma igång med en aktivitet. Sammanfattningsvis kan man säga att personer med vuxenvarianten av DM ofta har problem med uppmärksamhet/koncentration, arbetsminne, processhastigheten t ex när det gäller flödet av ord. De har också ofta problem med abstraktionsförmåga, rumsorientering och varseblivning. Nya studier visar att kognitionen försämras långsamt över tid och ger mer problem ju större tröttheten är.

Vanliga orsaker till kognitionsproblem är trötthet, försämrad motorik, nedsatt syn/hörsel, hjärtfel, smärta, andningsproblem och förändringar över tid i hjärnan.

-Viktigt att påpeka i sammanhanget är att DM inte är detsamma som demens, men det finns sådant som påminner om försämringar som kommer när man blir äldre, sa Stefan Winblad.

Att samspela och visa känslor handlar om social kompetens, att begripa vad andra säger eller signalerar och att själv kunna uttrycka och signalera till andra.

-Eftersom ni har en nedsatt motorisk förmåga, med bl a ett otydligt kroppsspråk och nedsatt ansiktsmotorik/mimik, går det inte alltid att avläsa i era ansikten vad ni vill förmedla. Om ni dessutom har problem att läsa signaler hos andra, som 1/3 av er har, får man kommunikationssvårigheter.

Personer med DM kan uppfattas vara deprimerade trots att de inte är det. Det beror på att folk i allmänhet ofta har liten ansiktsmimik när de är deprimerade.

Vad göra?

-Det finns inga studier som direkt visar effekt av kognitiv träning vid DM, men väl vid andra neurologiska sjukdomar. Därför tror jag att det är möjligt att exempelvis träna arbetsminne, koncentration och uppmärksamhet. Kognitiva problem blir mindre om man vistas i en stimulerande miljö. Man tror också att miljön kan spela roll när det gäller hjärnans produktion av nya celler, sa Stefan Winblad.

Verkliga hälsofaktorer är

- ☒ fysisk rörelse och aktiviteter efter förmåga och förutsättningar
- ☒ socialt samspel, d v s att träffa andra känna gemenskap
- ☒ intellektuell stimulans, läsa böcker, lösa korsord
- ☒ att skratta mycket och ha roligt

Synpunkter på träning och aktiviteter

Specialistsjukgymnast Elisabet Hammarén och arbetsterapeut Ulrika Edofsson, båda från Neuromuskulärt centrum, SU/Mölndal, informerade 2008 och 2009 om träning och aktiviteter vid DM.

-Människan är av naturen aktiv och utvecklingsbar och beroende av handling. Därmed kan hon också påverka sin hälsa med aktivitet och handling i kombination med vila, sa Ulrika Edofsson.

Förutsättningar för *träning* är

- ☒ insikt (om träningens betydelse)
- ☒ orientering i tid och rum

- ⌘ motivation/vilja/initiativförmåga
- ⌘ vakenhet

En aktivitet är målinriktad, sker på personnivå, är beroende av organfunktioner och är miljörelaterad.

-Arbetsterapeuten arbetar med att utveckla patientens aktivitetsförmåga eller förhindra att den blir nedsatt. Aktivitetsförmåga är det vi kan, vill och får möjlighet att göra. Vid behov är det ofta möjligt att kompensera nedsatt aktivitetsförmåga. De aktivitetsområden jag pratar om är personlig vård, boende, arbete/utbildning samt fritid, sa Ulrika Edofsson.

Åtgärder föreslagna av arbetsterapeuten är:

- ⌘ hitta nya lösningar på vardagsaktiviteter
- ⌘ energibesparande åtgärder
- Det kan röra personliga vården, kommunikation, bostad, bäddning, tvätt, städning, matlagning mm
- ⌘ träna handfunktion och handträning
- Man kan hjälpa till att träna handfunktionen, t ex greppförmåga, handstyrka, rörlighet, känsel/sensibilitet och finmotorik. Det bör ske systematiskt led för led och gärna innehålla stretchövningar för att upprätthålla rörlighet.
- ⌘ se ut lämpliga hjälpmedel

Frågan är om det är lämpligt att träna vid DM? På den frågan svarade Elisabet Hammarén.

-Ja, det tycker jag absolut, men det ska göras på rätt sätt, efter den egna situationen och de egna problemen. Träning bör man börja med tidigt. Fysisk aktivitet ger ökad vakenhet och skärper iakttagelseförmågan. Övervikt bör undvikas eftersom det ger gångsvårigheter helt i onödan.

Konditionsträning ska vara rolig och exempel på rolig konditionsträning är folkdans, bassänggympa, Friskis och Svettis samt promenad i lite snabbare takt, gärna med stavar.

-Vad man än väljer att göra så bör man hålla på minst 40 minuter/gång 2-3 dagar i veckan och hålla igång så att man blir svettig. Resultatet av träningen blir bättre kondition, ökat välbefinnande och mindre ansträngning vid samma arbete.

Lätt styrketräning rekommenderar Elisabet Hammarén också.

-3x10 repetitioner på gym är helt OK. Mer kraft i benen gör det exempelvis lättare att gå i trappor.

Balansträning, gärna i grupp och gärna hos sjukgymnast, är också bra för att inta, bibehålla och återfå stabil position i olika situationer.

-Det ökar medvetenheten om den egna kroppen, minskar risken för fall/snubblingar och ger större säkerhet i olika situationer samt ökar insikten om möjligheter och begränsningar.

Tand- och munhälsa

Övertandläkare Birgitta Johansson Cahlin, logoped Lotta Sjögren och tandhygienist Mia Zellmer, Mun-H-Center, Ågrenska, informerade 2008 och 2009 om tand- och munhälsa.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

-Under Ågrenskas familjevistelser och vuxenvistelser gör Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör en översiktlig undersökning av barnen/de vuxnas munförhållanden. Observationerna vid undersökningen dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Deltagarna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal, vuxna med ovanliga sjukdomar/syndrom och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Den översiktliga undersökningen som gjordes under vuxenvistelsen med vuxna med DM visade att följande symtom kan förekomma:

- ☒ nedsatt sväljförmåga
- ☒ nedsatt gapförmåga
- ☒ försvagad ansiktsmuskulatur

α försvagad muskulatur i gom och svalg

-Ovanstående leder ofta till otydligt tal och påverkan på mimiken. Dessutom kan den försvagade muskulaturen medföra viss svårighet att kontrollera saliven och att tugga och svälja maten. Många har därför ett behov av hjälp från logoped med artikulationsträning och mungymnastik. Operation för att underlätta slutning av mjuka gommen, s k svalglambå, kan övervägas om talet är mycket svårförståeligt på grund av öppen nasalering.

-Det kan vara bra att tandläkaren kontrollerar och mäter gapförmågan med en linjal vid den vanliga undersökningen. På så sätt ser man tidigt om gapförmågan blir sämre. Det är också viktigt att få information av tandläkaren hur man kan utföra daglig gapträning för att undvika försämrad gapförmåga.

En del har också svårigheter att sköta tand- och munhygien maximalt bra på grund muskelsvagheten.

-Det är viktigt att skölja munnen efter måltider, så att inte matrester ligger kvar runt tänderna och orsakar karies och tandköttsinflammation.

Det är mycket viktigt att ha en god förebyggande vård hemma tandborstning 2 ggr/dag, rengöring mellan tänderna med tandtråd, tandsticka eller mellanrumsborste. Fluorprofylax såsom att skölja med fluor eller fluortuggummi eller fluortabletter.

-De skulle absolut behöva få hjälp med regelbunden profylaktisk tandvårdsbehandling.

Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelserna på Ågrenska 2008 och 2009, för vuxna med DM deltog 11 kvinnor och 7 män (20-59 år) i en gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, båda Ågrenska.

Vid varje vuxenvistelse görs en bandad tematisk fokusgruppintervju med deltagarna. Denna intervju visade bl a följande:

Skola och utbildning

α väldigt många uppgav att de, under skolåren, hade problem med koncentrationen, dåligt minne, tröttheten, samt svårigheter att göra sig förstådd (otydligt tal)

- ☒ flera uppger att de hade lättare med inläring om de fick lära sig nya saker genom att lyssna på läraren istället för att läsa själv
- ☒ fler muntliga prov hade givit bättre betyg, uppgav flera stycken
- ☒ ett par tre stycken uppger att det hade gått bra för dem i skolan och lika många hade fått undervisning i särskolan

Arbetsliv

- ☒ nästan alla arbetar eller har arbetat i olika yrken
- ☒ många har till en början arbetat heltid, men gått ned i tid allteftersom värk och trötthet ökat
- ☒ de flesta av de som har arbete idag arbetar deltid
- ☒ några få har informerat sin arbetsgivare om att de har DM
- ☒ några stycken berättar att de blivit trakasserade på jobbet för att de inte klarat att göra samma saker som den övriga personalen

Boende, vardagsrutiner

- ☒ de flesta deltagarna har eget boende, oftast tillsammans med make/maka/sambo
- ☒ i hushållet provar ofta den som har DM att göra enklare och lättare göromål och lämnar till partnern de tyngre mer fysiskt krävande sakerna
- ☒ de som inte har en partner som kan ta de tyngre delarna i hushållsarbetet får ofta hjälp från föräldrar eller hemtjänsten med dem
- ☒ någon enstaka uppger att han/hon inte gör någonting i hushållsarbetet och därför behöver hjälp med allt, en annan uppger att hon gör precis allt själv och att det då får ta den tid det tar

Sömn och återhämtning

- ☒ sömn och återhämtning är vanligtvis ett stort problem i gruppen
- ☒ flera uppger att de sover hela nätterna och delar av dagarna, men känner trots det inte att de är utvilade och har återhämtat sig
- ☒ några uppger att deras sömn blir störd av värk eller av den andningsapparat de använder
- ☒ flera använder en särskild medicin som inte innebär att de behöver sova mindre än tidigare, men gör att de känner sig piggare när de är vakna
- ☒ den dåliga sömnen och bristande återhämtningen innebär att man kan vara trött redan när man går till jobbet och sedan inte alltid tycker att man gör ett bra jobb

Fritid och egen tid

- ☒ De flesta upplever att de inte har så mycket fritid eller egen tid.

- ⌘ Den tid de får över går oftast till extra sömn/vila på grund av sämre ork
- ⌘ TV-tittande, att lyssna på musik och träffa kompisar dominerar bland de aktiviteter som är möjliga/intressanta att göra.
- ⌘ Några få hinner med extremt mycket på sin fritid/egna tid, eftersom man gillar att ha fullt upp att göra och att träffa mycket folk

Socialt liv och vänner

- ⌘ De flesta har en bra kontakt med familj, släkt och vänner, men bristen på ork innebär att de inte kan träffas så ofta som de skulle vilja
- ⌘ I allmänhet prioriterar man familjen och vänner och bekanta, som oftast är lite färre, träffar man mer sällan
- ⌘ Några få uppger att de uppfattar sig själva som mer eller mindre folkskygga och isolerade, eftersom även deras barn har syndromet och kan vara väldigt överaktivt när det kommer bort till annat folk.

Sjukvård och samhällskontakter

- ⌘ Det finns stora variationer i gruppen när det gäller kontakten med sjukvården.
- ⌘ Hälften av deltagarna träffar sin husläkare, som ofta är stafettläkare, någon gång/år för att få mediciner utskrivna eller samtala om sjukdomens konsekvenser som läkarna oftast inte känner till särskilt mycket om.
- ⌘ I den andra hälften av deltagarna fanns det de som hade en bra, eller mycket bra kontakt med kompetenta och intresserade läkare och andra professioner på vuxenhabiliteringen, vilket innebar hjälp från olika professioner inom rehabiliteringen.
- ⌘ Däremellan fanns de som hade sporadisk kontakt med sjukvården som de inte trivdes med
- ⌘ några uppgav att de hade dålig kontakt med försäkringskassan
- ⌘ några få uppgav att de inte hade någon kontakt alls med försäkringskassan

Sven, 48 år, har DM

Sven, 48 år, har DM. Han har arbete, är gift och har två döttrar som båda har DM. Sven deltog på Ågrenskas vistelse 2008 för vuxna med DM.

Sven, hur är det att vara vuxen och ha DM? Hur är ditt liv?

-Det går långa perioder då jag inte tänker på att jag har DM överhuvudtaget. Men eftersom mitt liv inte är så annorlunda mot andras så

har jag tillfällen då jag mår sämre och blir lite nedstämd när jag tänker på min sjukdom.

Vad har du mest problem med när det gäller DM?

-Det är talet, mitt otydliga tal. Jag är opererad i mjuka gommen, för att det ska sluta tätt upp mot näsan. Men operationen lyckades inte och därför är mitt tal lika nasalt och otydligt som före operationen. Man gjorde en bandinspelning av mitt tal före och efter operationen och där hör man en högst marginell skillnad, säger Sven.

Hur var din uppväxt?

-Eftersom jag har vuxenformen av DM, den klassiska formen, hade jag inga problem fram till 17-18-årsåldern då jag fick problem med att räta ut fingrarna efter att jag gripit om någonting eller knutit nävarna. En läkare på vårdcentralen, dit jag sökt i första hand för ont i knäna, remitterade mig till neurologen på ett universitetssjukhus när han fick höra att jag också hade problem med fingrarna. På sjukhuset tog man en del prover och gjorde några tester, sedan ställdes diagnosen DM.

-Nästa tydliga symptom på sjukdomen kom några år senare och det var den stora tröttheten. Jag kunde sova 14-15 timmar/dygn. Lite bättre blev det när innan jag, flera år senare, började ta medicinen Modiodal®. Riktigt pigg känner jag mig aldrig.

Är det någonting med din sjukdom som hindrar dig från att göra något du gärna vill?

-Nej, det är det inte. Muskelsvagheten är väl det som är näst mest påtagligt idag, men det innebär inte några större problem. Tidigare tränade jag en del, men det har jag slutat med sedan flera år. Kanske ska jag börja med det igen. Jag kan ju fortfarande springa, men min kondition är ju rätt dålig. Grå starr fick jag när jag var ganska ung. Efter starroperationen har jag inte haft några problem med synen.

Hur ser du på framtiden?

-Jag ser rätt ljus på framtiden. Jag är nog en rätt positiv typ, säger Sven som under intervjun berättat om sin sjukdom med humor och hela tiden haft nära till skratt.

Eva, 52 år, har DM

Eva deltog på Ågrenskas vistelse för vuxna 2009. Eva, som är gift, deltog i vuxenvistelsen tillsammans med sina döttrar Maria och Malin

som båda också har DM. Eva har också en son som också hade DM och som dog i hjärtsjukdom när han var 21 år.

Eva, hur är det att vara vuxen och ha DM?

-Det är väl det här med förväntningarna på framtiden, att man inte kan göra allt som de flesta andra kan göra, det är jobbigt att hantera. I mitt jobb som dagmamma har jag inte orkat, eller kunnat göra allt som mina arbetskamrater gör. Jag kan t ex inte gå i samma takt som de när vi är ute med barnen. Jag kan inte arbeta lika fort med händerna och mitt tal är sämre. Alla förstår ju inte att det beror på min sjukdom och inte att jag inte vill. Man vill heller inte lyssna på vilka problem man har.

-Jag har inte heller någon bra läkarkontakt som kan tillräckligt om sjukdomen och vilka problem jag har.

-Jag har knappast inte träffat någon vuxen med DM tidigare och jag har känt mig väldigt ensam med sjukdomen. Det har förändrats mycket i o m den här veckan på Ågrenska.

-Det är också särskilt svårt i vår familj eftersom det inte bara är jag som har DM. Mina två döttrar har också DM Min son dog av en hjärtsjukdom när han var 21 år och han hade också DM. Min man, som är den ende som inte har DM, betyder oerhört mycket för mig och hela familjen.

-Jag märker tydligare idag min försämring, med ont i ryggen, i nacken och andra delar av kroppen. Det jag kunde göra för tio år sedan kan jag inte göra idag. Det är svårt att förlika sig med.

-Idag kämpar jag mot övervikt och minskad rörlighet och lyckas än så länge bra. Till hjälp har jag min hund som jag går långa sträckor med varje dag. Men hur länge kommer jag att kunna göra det?

Hur var din uppväxt?

-Den var bra. Jag har arbetat i mina föräldrars trädgårdsmästeri sedan jag var liten och alltid använt kroppen mycket. Nu orkar jag inte med det längre.

- I skolan var jag långsammare än mina kamrater, men det spelade inte så stor roll.

Vilken kontakt har du med sjukvården idag?

-Den enda kontakt jag har är med en hjärtläkare, som jag träffar en gång per år för uppföljning. Den läkaren är intresserad av DM och försöker sätta sig in i hur jag har det. I övrigt har jag ingen kontakt med sjukvården, ingen hjälp från vare sig sjukgymnast eller arbetsterapeut.

Är det någonting du önskar få hjälp med från sjukvården eller någon annan institution?

-Jag önskar mycket större förståelse från exempelvis personalen på vårdcentralen. Att de sätter sig in i vad sjukdomen innebär och vilka problem man kan få när man har DM.

-Jag skulle också vilja veta vad som bra för just mig, där jag befinner mig idag och även hur man bedömer att min framtid kommer att se ut och hur länge jag kan jobba.

Vad är jobbigast med din sjukdom idag?

-Det är absolut den stora tröttheten. Det går inte att sova bort den. Jag ska prova medicinen Modiodal® och hoppas att den innebär att tröttheten minskar. Tröttheten har förvärrats mycket de senaste åren. Större delen av helgerna sover jag bort. För min del verkar det som om jag måste anstränga musklerna mycket mer än friska människor när man gör samma aktiviteter och det sliter på musklerna.