



Wilson's sjukdom, vuxenperspektivet Nyhetsbrev 322

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet Wilson's sjukdom. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2008.

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 av deltagarna på vistelsen.

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

Innehållsförteckning

Wilson's sjukdom, information och diskussion	3
Att leva med Wilson's sjukdom	5
Sjukgymnastiska aspekter	7
Orofaciala aspekter vid Wilson's sjukdom	8
Mat och hälsa	9
Samhällets stöd	10
Tand- och munhälsa	12
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	13
Lena har Wilson's sjukdom	15

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

Wilson's sjukdom, information och diskussion

Läkare Erik Waldenström, Akademiska sjukhuset, Uppsala, informerade om Wilson's sjukdom.

-Kayser-Fleischer ringar, mörka ringar runt hornhinnan på kopparinlagring, är ett tecken på Wilson's sjukdom, finns nästan alltid då **neurologiska symptom** ingår, men bara ungefär till 50 % då det rör sig om leversymptom. Exempel på neurologiska symptom är tremor (skakningar), ataxi (koordinationsstörningar), dystoni (muskelstelhet) och dysartri (talsvårigheter).

Leversymptom vid Wilson's sjukdom, i barndomen eller vuxen ålder, är hepatitbild, skrumpleverutveckling eller akut leversvikt.

-Dessutom ingår **psykiatriska besvär, sväljsvårigheter** och **blodbrist** inte sällan vid Wilson's sjukdom. MR, d v s magnetresonanstomografi, av hjärnan, visar ofta förändringar i de basala ganglierna; centrala nervkärneansamlingar som är viktiga för bl.a. muskelkoordination.

Kroppen behöver koppar i viss mängd för olika funktioner.

-De flesta får i sig mer koppar, via mat och vatten, än kroppen behöver. Överskottet lämnar i normala fall kroppen via gallan och avföringen. En mutation i ett arvsanlag medför att detta inte sker vid Wilson's sjukdom (se mer om detta i kapitlet "Att leva med Wilson's sjukdom").

Behandlingen inriktas på:

- ☒ undvikande av föda rik på koppar
- ☒ undvikande av kopparhaltigt vatten
- ☒ kelerande behandling (binder upp kopparn så att den försvinner ur kroppen med urinen) med
 - trien (Syprine®)
 - penicillamin (Metalcaptase®)
- Behandling med zink (Wilzin®) innebär att kopparn indirekt binds upp i kroppen och oskadliggörs.
- ☒ levertransplantation är en behandling som kan tas till i sista hand, när ingenting annat har effekt

Prognos

-Vid diagnos i någorlunda tidigt skede av sjukdomen finns ingen ökad skillnad i sjuklighet och livslängd jämfört med normalbefolkningen.

Detta förutsatt noggrann medicinerings, som kontrolleras regelbundet av sjukvården, under hela livet.

Frågor

Varför bör man ta medicinen på fastande mage?

-Därför att det annars finns en risk att medicinen binds upp till maten och får sämre effekt. Medicinen bör tas senast en timme före, eller mer än en timme efter måltid.

Finns det en risk att man utvecklar resistens mot medicinen?

-Nej, det gör det inte eftersom medicinerna verkar i en rent kemisk process, istället för ett ämne som saknas vid Wilson's sjukdom, sa Erik Waldenström.

Kan sjukdomen orsaka symptom från hjärtat?

-Ja det är fullt möjligt att det kan ske en inlagring av koppar också i hjärtat, men det är mycket ovanligt.

Kan man få nya symptom när man blir äldre?

-Nej, inte mer än möjligen lite mer psykiatriska besvär eftersom även nervsystemet åldras.

Om man haft symptom som försvunnit och sedan kommit tillbaka, blir det "värre" då?

-Nej, det gör blir det inte.

Har man en ökad risk att få missfall om man har sjukdomen?

-Snarare är det risk för att man inte blir gravid, i analogi med kopparspiral. ökad missfallsrisk är inte helt belagt.

Är det vanligare än annars med epileptiska anfall vid Wilson's sjukdom?

-Ja, fast det är en ovanlig manifestation.

Är det troligt att sjukvården kommer att screena alla nyfödda barn för Wilson's sjukdom?

-Det är fullt möjligt eftersom det finns en verksam behandling. Idag vet vi inte hur det kommer att bli med den saken.

Att leva med Wilson's sjukdom

Psykiater Kamilla Portala, Akademiska sjukhuset, Uppsala, informerade om psykiska besvär vid Wilson's sjukdom.

-1994 sökte, och fick, Akademiska sjukhuset där jag arbetar, pengar för att starta ett kunskapscenter för Wilson's sjukdom. Inriktningen var kliniskt vetenskapligt arbete där varje patient står i centrum.

För cirka 100 år sedan beskrev läkaren Samuel K Wilson tolv fall av en familjär neurologisk sjukdom där levercirros ingick. Han kallade sjukdomen hepatolentikulär degeneration, men idag brukar den kallas Wilson's sjukdom efter honom.

Efter 100 år av forskning vet man att Wilson's sjukdom är en genetisk sjukdom som leder till en ämnesomsättningsrubbing i kopparutsöndringen.

Kroppens alla celler behöver koppar i viss mängd och detta ämne tillförs via mat och vatten. Den koppar kroppen inte behöver lämnar i normala fall kroppen med avföringen. Detta sker med hjälp av ett särskilt membranbundet leverenzym, som ansvarar för kopparutsöndringen från leverceller till galla.

-Vid Wilson's sjukdom orsakar den genetiska förändringen brist på detta leverenzym. Överskottet av koppar hamnar därför först i levern därefter i hjärnan och andra organ.

Wilson's sjukdom debuterar vanligtvis någon gång mellan femårsålder till 40 årsåldern med leversjukdom, blodbrist (hemolytisk anemi), neurologiska eller psykiatriska symptom.

Efter en tid med symptom görs en utredning och diagnos. Därefter följer akut behandling och sedan livslång behandling med regelbundna kontroller.

-Eftersom sjukvården är organiserad och specialiserad utifrån de enskilda organen och Wilson's sjukdom är en systemsjukdom, kan det dröja ibland innan man ställer rätt diagnos och får rätt behandling, sa Kamilla Portala.

-De psykiatriska besvären som jag ska prata om vid Wilson's sjukdom, har huvudsakligen biologiska orsaker. Överskott av koppar som lagras in i hjärnan kan både sätta sig i "växelstationerna" mellan olika centra i hjärnan och förstöra nervceller. Detta medför bl a svårigheter att växla mellan olika aktiviteter eller göra olika saker samtidigt. Per-

soner med Wilson's sjukdom kan således ha problem med att lyssna på en föreläsning och samtidigt göra anteckningar, och då kommer tröttheten.

-Eftersom den grundläggande orsaken till symptomen i ert fall är överskottet på koppar och dess konsekvenser är det oerhört viktigt att ni tar er medicin varje dag, även om ni känner att ni mår bra när ni hoppar över medicineringen några dagar. Varje dag utan medicin sliter på er kropp och är till nackdel i det långa loppet.

De psykiatriska problem som, enligt vetenskaplig litteratur, kan förekomma vid Wilson's sjukdom är: ångestsyndrom, förstämningssyndrom, personlighetsförändringar, aggression, inlärningsproblem, minnesproblem.

Kamilla Portala har gjort fyra studier där hon, bl a med hjälp av intervjuer skattat ofta förekommande symptom och sömnstörningar vid Wilson's sjukdom. De oftast förekommande symptomen är, enligt den första studien, muskelspänningar, smärtor och värk, vegetativa (autonoma) störningar, störd nattsömn, minskat intresse för sex, ökad uttrötthet och sänkt grundstämning.

Det perifera (autonoma) nervsystemet, som är den del av nervsystemet som bl a reglerar de vegetativa kroppsfunctionerna, påverkar hela ämnesomsättningen.

-Då är det bra att veta att man ofta själv kan lugna ned andningen om man är orolig med något varmt att dricka eller med enkla yogaövningar, som beskrivs på andra ställen i detta nyhetsbrev.

- Om de psykiska symptomen stegras till sådan nivå att man har svårt att hantera dem själv, bör man söka psykiatrisk vård. Då skall man informera den behandlande psykiatern om sin sjukdom och behandlingen för den och att det på Akademiska sjukhuset finns kunskapscentrum för Wilson's sjukdom där kan man få konsultera sina patienter.

I den senare av de fyra studierna har Kamilla Portala undersökt, med olika datoriserade neuropsykologiska tester, vilka neurokognitiva problem som är vanligast vid Wilson's sjukdom och vilka uttryck de tar.

-Mest problem hade man med enkla motoriska funktioner, t ex snabba "fingertappings", vilket beror på lägre hastighet på nervimpulserna till och från hjärnan. Sämre resultat hade personerna med sjukdomen ock-

så när det gällde uppmärksamhet. När det blev fråga om högre intellektuella förmågor, t ex hur information uppfattas, förbättras resultaten. Simultankapacitet och närminne var något lägre, medan långtidsminnet var inom normala gränser. Impulsiva reaktioner innebär inga problem för gruppen. Eftersom det tar längre tid att bromsa impulsiva reaktioner, när så är nödvändigt, tar gruppen längre tid på sig när den använder sekventiella strategier att lösa problem.

Sammanfattningsvis krävs det, enligt Kamilla Portala, följande för att leva med Wilson's sjukdom

- ☒ acceptans av sjukdomen
- ☒ egen observation av kroppen
- ☒ livslång diet och medicinsk behandling och kontroller
- ☒ tålamod

Kamilla Portalas studie, som heter *Psychopatology in Wilson's Disease*, kan beställas från Uppsala Universitet.

Sjukgymnastiska aspekter

Sjukgymnast Helena Schröder-Winter, Akademiska sjukhuset, Uppsala, informerade om sjukgymnastik vid Wilson's sjukdom.

-Att ha en kronisk sjukdom, med smärta, medicinering och en massa rutiner innebär en extra belastning som kan bli så påfrestande att den stör personligheten. En del har lättare att acceptera sin situation, andra svårare.

Människan är skapt för rörelse med ökad vakenhet fram till dess att man nått ett bestämt mål och därefter får vila.

-På lite samma sätt är det inne i kroppen där överspända muskler och obalans kan vara skadligt. Därför är det viktigt att känna igen låga och konstanta anspänningar, som lätt skapar smärta. Att sedan lära sig en form för avspänning blir nästa steg. När man blir äldre försämras syrekapacitet, muskelstyrka och ämnesomsättning. Har man dessutom en sjukdom blir detta ännu mer påtagligt, sa Helena Schröder-Winter.

Koordinationsförmåga, muskelstyrka, syrekapacitet, avspänning, anspänning och balans går att träna och hjärnan mår bra av sådan träning.

-Och då tycker jag att man ska göra sådant som man tycker om att göra, t ex dansa, gå stavgång eller något annat.

Stress råkar nästan alla ut för då och då. I kombination med värk kan det leda till trötthet, vegetativa symptom, anspänningar, sömnlöshet, ytterligare muskelspänningar och värk.

-Det blir då en fråga om vad som är viktigt/mindre viktigt, att kunna varva ned efter det att man varvat upp och att välja bort mindre viktiga aktiviteter. 10 minuters lätt gymnastik, med sträckningar och tånjningar av muskulaturen varje morgon, mår de flesta bra av.

Helena Schröder-Winter anser att man, vid rörelser, bör försöka koncentrera sig på rörelsen och visualisera målet med den. Träningsformer som Tai Chi och Chi Gong blir därför utmärkta både för att träna kroppsbalans och tankekoncentration.

-Det är också viktigt att andas rätt, d v s att andas ner mot mellangärdet. Yoga är en träningsform där andningen utnyttjas i kombination med olika rörelsemoment. Där, precis som i Pilatesträning, utnyttjar man exempelvis utandning för tunga rörelser, såsom görs exempelvis vid tunga lyft.

-När man tränar är det viktigt att lägga träningen på rätt nivå, d v s en nivå som man känner passar en själv. Har man ont är det viktigt att inte träna för hårt, utan inrikta sig mer på att få en bra genomblödning och hitta rörelsemoment som går att repetera. Hellre mindre och mjukare, men oftare och regelbundet, än "busryck" varannan vecka, sa Helena Schröder-Winter.

Orofaciala aspekter vid Wilson's sjukdom

Logoped Marianne Berglind, Falu lasarett, informerade om orofaciala aspekter vid Wilson's sjukdom.

-När en logoped kom med i Wilsonprojektet sattes fokus på bl a problem med motorik och artikulation vid Wilson's sjukdom. I logopedens uppgifter ingår bl a bedömning av munmotorisk funktion och att ta reda på om det föreligger språksvårigheter, uttalsvårigheter, sväljsvårigheter, muntorrhet och eventuellt behov av kommunikationsstöd.

Med hjälp av särskilda test kan logopeden ta reda på om hörförståelse, läsförståelse eller förståelsen av informativt tal är påverkat. Bedömningen av 18 patienter med Wilson's sjukdom visade följande:

- ☒ påverkan på hörförståelsen 6/18
- ☒ påverkan på läs- och hörförståelsen 6/18
- ☒ ingen påverkan på läs- och hörförståelsen 6/18

Marianne Berglind diskuterade därefter med deltagarna om deras olika problem och vad man kan göra åt dem.

Mat och hälsa

Dietist Agneta Odén, Uppsala, informerade om mat och hälsa i allmänhet och vid Wilson's sjukdom i synnerhet.

-Med ett stimulansbidrag från Socialstyrelsen genomförde vi ett projekt på Akademiska sjukhuset under åren 1996-1997. Arbetstiteln på projektet var "Stöd och råd vid Wilson's sjukdom: ett regionalt kunskapscentrum för utveckling av omvårdnad och behandling". Målsättningen var bl a att höja livskvaliteten för patienter med sjukdomen genom att utveckla ett regionalt vård- och kontaktteam på sjukhuset.

En kronisk sjukdom påverkar ofta vad vi äter och hur mycket vi äter. Har man exempelvis för mycket koppar i kroppen kan det påverka peristaltiken, d v s hur tarmen arbetar.

-Eftersom kroppen i viss utsträckning behöver koppar, och all mat innehåller koppar, är det inte befogat att försöka äta i det närmaste kopparfri kost, annat än under en kortare period direkt efter diagnosen för att avgifta kroppen.

Många livsmedel, och även vatten, innehåller mer eller mindre mycket koppar. Svamp, lever och hasselnötter är exempel på sådana livsmedel som man kanske ska äta lite, eller ingenting alls av om man har Wilson's sjukdom, eftersom de ofta innehåller relativt mycket koppar.

-I övrigt gäller det att man kan äta relativt vanlig kost, men undvika att äta överdrivet mycket av något. Med medicinernas hjälp fungerar utsondringen som den ska. Ett mål med behandlingen är att hålla intaget av koppar så nära behovet som möjligt, d v s omkring 1 mg/dag.

I projektet kartlades 20 patienters kostvanor och deras behov av kostrådgivning. Alla hade tidigare fått sådan rådgivning. Hur mycket och vad man tagit till sig av den rådgivningen varierade.

-Det visade sig då att två patienter hade fått en viktuppgång, åtta en viktnedgång och nio en oförändrad vikt. De livsmedel som vanligen undveks var inälvsmat, skaldjur, grönsaker, grovt bröd, svamp och choklad. Fem patienter uppgav att de inte undvek några livsmedel alls p g a Wilson's sjukdom.

De kostråd patienter med Wilson's sjukdom får varierar beroende på kön, ålder, smak, aktivitetsnivå, mm.

- Viktigast är att maten i första hand är god och näringsrik, eftersom det förstärker det friska och ökar hälsan. Vid behov av kost som innehåller låga halter koppar rekommenderas att
 - ☒ kopparhalten i dricksvatten bör vara mindre än 1,6 mg/liter
 - ☒ undvika inälvsmat och skaldjur
 - ☒ undvika stora mängder nötter, frön, bönor, ärtor, kli, champinjoner och torkad frukt
 - ☒ iakttaga viss försiktighet med intag av mörk choklad

Samhällets stöd

Socionom Anders Sandegård, Ågrenska, informerade om samhällets stöd.

Anders Sandegård inledde med att informera om den **lagstiftning som gäller för alla** (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Skollagen), och **LSS** (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där
A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Skollagen*
- ☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)

Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

- ☒ *Förvaltningslagen, AFL-lagen om allmän försäkring.*

Därutöver finns **LSS**, Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994, som ersätter Om-sorgslagen som kom 1986. LSS administreras av kommunen.

LSS är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Av-sikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

LSS är avsedd för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.
 - ☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
 - ☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.
- I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet
- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ daglig verksamhet

-Om man inte kan få hjälp enligt LSS är det möjligt att få hjälp socialtjänstlagen, SOL t ex när det gäller delvis samma insatser som vid LSS, t ex avlösning i hemmet, korttidsvistelse utanför hemmet, kontaktperson, ledsagarservice, mm. Kommunen är också huvudman för färdtjänsten och bostadsanpassningsbidrag.

Försäkringskassan administrerar

- ☒ *sjukpenning*, som utgår efter bedömning av arbetsförmåga eller ingående i "rehabiliteringskedjan"
- ☒ *sjukersättning*, som utgår vid stadigvarande nedsatt arbetsförmåga
- ☒ *aktivitetsersättning*, (PP saknas)
- ☒ *aktivitetsstöd*, som bl a utgår när man deltar i arbetsmarknadspolitiska program eller är utförsäkrad
- ☒ *rehabilitering*, ersättning i form av rehabiliteringspenning (=sjukpenning) plus särskilt bidrag för eventuella merkostnader

⌘ *särskilt högriskskydd*

Här finns inte möjligheter att gå in närmare på de regler som gäller de olika ersättningarna och stöden. Det kan ändå nämnas att man utarbetat nya regler för sjukersättning, där det inte längre är möjligt att få tidsbegränsad sjukersättning.

-Den som har en sjukersättning tills vidare kan få behålla ersättningen vilande under maximalt två år för att pröva att arbeta. Under provotiden kan man få både lön och ersättning från försäkringskassan, sa Anders Sandegård.

Försäkringskassans beslut går att överklaga. På alla beslut står det hur man ska gå tillväga för att överklaga, samt hur lång tid man har på sig att göra det.

Arbetsgivaren har bl a skyldighet att anpassa arbetsplatsen och se till att det för personer som genomgår rehabilitering finns lämpliga hjälpmedel.

-Den enskilda arbetstagaren har också skyldighet att bl a lämna de upplysningar som behövs för den fortsatta rehabiliteringsutredningen, delta i utredning och planering samt anmäla ändrade förhållanden. Försäkringskassan har också här ett ansvar, bl a att göra rehabutredningar och samordna insatser, sa Anders Sandegård

Tand- och munhälsa

Övertandläkare Birgitta Johansson-Cahlin, logoped Åsa Mogren och tandhygienist Annette Carlsson, Mun-H-Center informerade om tand- och munhälsa vid fragile X.

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 bi-

drar 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 Wilsons syndrom visade.....(text kommer).

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med Wilsons syndrom deltog kvinnor i åldrarna år i en gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, båda Ågrenska.

Slutsatser i urval utifrån de synpunkter deltagarna haft under gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser.

Utbildning och yrkesliv

- ☒ Det är stora variationer i gruppen när det gäller arbete och utbildning.
- ☒ När det gäller arbete och yrkesliv är det en relativt jämn fördelning mellan de tre grupperna sjukskrivna på heltid, arbete/sjukskrivning på deltid och de som arbetar heltid.
- ☒ En tydlig trend är relativt få problem under skolåren, efterföljande utbildningar och tidigt yrkesliv, men därefter successivt allt större hälsoproblem.
- ☒ Av de som arbetar uppger ingen att de har särskilda anpassningar eller hjälpmedel på sin arbetsplats.

Boende, vardagsrutiner, sömn och återhämtning

- ☒ Av de som arbetar uppger de flesta att nästan all kraft går åt till arbete, att ta sig till och från arbetet och att själva sköta så mycket som möjligt av städningen i det egna boendet.
- ☒ Behovet av sömn och vila är mycket stort hos de flesta deltagarna. Det är inte ovanligt att man sover nio-tio timmar/natt och vilar/sover

ytterligare ett antal timmar under dagen. Sömnbehovet ökar hos de flesta med åren.

- ☒ Trots den stora mängden sömn/vila uppger de flesta att de inte känner sig utvilade/utsövda.
- ☒ Flera av deltagarna uppger att orken försämrats sedan de fått sin diagnos och att den fortsätter att försämrats.
- ☒ Behovet av hjälp utifrån med skötseln av hemmet är stort hos flera, men hittills har man klarat sig med hjälp från anhöriga/sambos/äkta makar
- ☒ Många uppger att de har ett stort behov av rutiner för att klara av sitt vardagsliv

Fritid

- ☒ Alla uppger att de är mycket aktiva på sin fritid, man målar, arbetar i sin trädgård, läser böcker, träffar vänner, tränar sin fysik, arbetar i ideella föreningar eller i det egna företaget, mm, mm

Socialt liv

- ☒ Som framgår av de svar deltagarna lämnat beträffande sin fritid har nästan alla också ett aktivt socialt liv. Men kontakten med andra människor kräver ofta att man förklarar väldigt ingående vad sjukdomen innebär och att man mötas av förståelse.
- ☒ Ibland kan det emellertid räcka med att man nämner sjukdomens namn så nöjer sig folk med det.
- ☒ Eftersom det inte syns utanpå att man har en svår sjukdom händer det att vänner och bekanta blir besvikna när man inte orkar delta i alla olika aktiviteter
- ☒ Det är vanligt att deltagarna känner att de försämrats i sin sjukdom och att det på sikt kan komma att påverka det sociala livet.

Sjukvård och samhällsinsatser

- ☒ Deltagarnas kontakter med sjukvården har mestadels varit bra eller mycket bra
- ☒ Kontakterna med försäkringskassan har för flertalet i huvudsak varit bra, ”de gör vad de kan”, ”de är oftast trevliga”. Några har riktigt dåliga erfarenheter av kontakten med sjukvården framför allt när det gällt bristande flexibilitet i synen på arbete/sjukskrivning och hur man blir bemött av kassans personal

Lena har Wilson's sjukdom

Lena, 47 år, har Wilson's sjukdom. 1982, när hon var 21 år, fick hon diagnosen.

Hur är det att vara vuxen och ha Wilson's syndrom?

-Det är relativt OK från och med det att jag fick diagnosen och började medicinera 1981. Flera år innan dess kom symptomen smygande med bl a trötthet och klumpighet. Sedan fick jag problem med talet och att gå stadigt. Jag fick också ihållande skakningar i vänster arm som höll mig vaken dygnet runt. När jag sökte för symptomen trodde man till en början att jag hade en hjärntumör. Sedan, när det visade sig att jag inte hade någon tumör, trodde man att det rörde sig om en psykiatrisk sjukdom. Men då protesterade min mamma bestämt, någon psykiatrisk sjukdom hade jag absolut inte, säger Lena.

Den behandling Lena fick då var Valium® intravenöst och i höga doser.

-Men skakningarna försvann ändå inte. Då tog man ett ryggmärgsprov och ett test visade att jag hade Wilson's sjukdom. En överläkare hade misstankar om att det kunde vara den sjukdomen och det var ju tur det för jag var rätt illa därän då, säger Lena.

Vad är största problemet för dig idag?

-Från och med det att jag började medicinera har jag i stort sett varit symptomfri och jag har upplevt mig som frisk. Det är först det senaste året som jag insett att jag har en allvarlig sjukdom. Eftersom jag alltid legat på bra värden vid kontrolltesterna har jag tyckt att det varit OK att "slarva" med medicineringen då och då. För ett år sedan slutade jag röka och började istället äta mycket choklad. När jag fick symptom, med muskelspänningar, sämre artikulation och sämre syn, insåg jag att det hängde ihop med hur jag medicinerade och vad jag åt. Trots det händer det fortfarande att jag "slarvar" med medicineringen ibland. Under de här dagarna på Ågrenska har jag förstått att det bör jag inte göra.

-Mitt största problem idag är tröttheten och svårigheterna att koncentrera mig, t ex när jag ska läsa en bok. Det har jag inte kopplat samman med Wilson's sjukdom. Längre trodde jag att det var normalt att vara så trött som jag är. Exempelvis somnar jag väldigt lätt framför TV:n. Det är ju inte så ovanligt, men jag somnar även när det är program jag gärna vill se.

Har du provat avslappningsövningar och värme när du får muskelspänningar?

-Nej, det har jag inte provat, men kommer jag nog att göra efter de här dagarna.

Du arbetar idag på kontor. Hur går det?

-Det fungerar bra. Jag arbetar heltid/deltid???? Och möjlighet att vila när jag blir alltför trött????(Stämmer det?)

Vad önskar du dig av framtiden?

-Jag är gift och har två bonusbarn och det är jag väldigt nöjd med. När jag fick diagnosen bestämde jag mig för att inte skaffa egna barn. Jag mår bra på medicinerna och har inga biverkningar i form av exempelvis dålig mage, säger Lena.

Är det någonting med sjukdomen som hindrat dig från att jag något du gärna vill?

-Nej, faktiskt inte. Till andra som kanske nyligen fått diagnosen Wilson's sjukdom vill jag säga att även om jag har en del neurologiska problem så kan man bli symptomfri och fungera rätt normalt. Det trodde inte jag när jag var som sjukast, säger Lena.