

Dokumentation nr 471

Dystrofia myotonika, vuxenperspektivet

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



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.

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. Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.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.

Karin Håkansson, sjuksköterska, Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Åsa Mårtensson, sjukhustandläkare, Mun-H-Center, Hovås.

Elisabeth Hammarén, sjukgymnast vid Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

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

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information om dystrofia myotonika	6
Genetiska orsaker till dystrofia myotonika	9
Hjärtproblematik	11
Frågor till Christopher Lindberg och Lars Klintberg:	14
Omvårdnadsaspekter – sjuksköterskemottagningen	15
Information om munhälsa och munmotorik	18
Fysisk aktivitet och träning vid dystrofia myotonika	20
Aktivitet och arbetsterapi	22
Frågor till Elisabet Hammarén och Ulrika Edofsson:	25
Intresseföreningen för dystrofia myotonika typ 1	26
Information från försäkringskassan	26
Information från arbetsförmedlingen	30
Edvin 74 år har dystrofia myotonika typ 1	32
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	33
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	37

Medicinsk information om dystrofia myotonika

Dystrofia myotonika är en ärftlig neuromuskulär sjukdom som påverkar många olika organ i kroppen. Symtom som muskelstelhet, diabetes, hjärtrytmrubbningar och kognitiva problem kan uppstå.

– Att det är ett brett panorama där olika organ är påverkade gör sjukdomen extra utmanande, sa Christopher Lindberg överläkare på Neuromuskulärt Centrum och Klinisk Genetik vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Överläkare Christopher Lindberg leder ett team inom vuxensjukvården på Sahlgrenska kring neuromuskulära sjukdomar.

Förekomst

Dystrofia myotonika påverkar muskulaturen i olika organ i kroppen och funktionen i hjärta och kognition. Namnet på sjukdomen säger vad det är frågan om. Dystrofi betyder förtvining och myotoni muskelstelhet.

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

DM 2 drabbar framförallt de stora kroppsnära musklerna i bålen.

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

DM 1 är den vanligare av de båda muskeldystrofierna och den mest förekommande av alla ärftliga neuromuskulära sjukdomar hos vuxna. Den drabbar mellan 10 och 20 personer per 100 000 invånare i Sverige. Cirka 1100 vuxna personer, lika många kvinnor som män, har sjukdomen idag.

Den här dokumentationen kommer i fortsättningen enbart att handla om DM1.

Historik

Dystrofia myotonika har funnits 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 som beskrev sjukdomen. Först ett halvt sekel senare hittades den form av DM1 där symtomen märks av från födseln, den kongenitala som också är den svåraste formen.

Symtom

DM1 är en multiorgansjukdom med ett stort panorama av symtom från flera olika organ.

Det som påverkas är:

Muskulaturen

Muskelsvagheter förekommer i ansiktsmusklerna; i pannan, i tinningslyftarna, ögonlockslyftarna och nackmuskulaturen.

– Många med DM1 har ansikten fattiga på mimik, eftersom musklerna fattas. Personer med DM1 har dessutom svårt att tyda andras ansiktsuttryck har det visat sig. 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, sa Christopher Lindberg.

Svagheter finns i händerna och i fotbladslyftarna.

Myotoni utvecklas gradvis efter sju års ålder. 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.

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

– Alla mår bra av mild träning och får bättre hjärt-och lungfunktion, sa Christopher Lindberg.

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

Andningen

Det finns personer med DM1 som inte orkar andas ordentligt eftersom andningsmuskulaturen är påverkad. Ofta andas personen för lite

natttid. Det kan handla om snarkningar eller sömnapné som ger dagtrötthet. Andningsfrekvensen natttid går att mäta.

– Bristfällig andning avhjälps 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, sa 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, sa 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. Om 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, sa Christopher Lindberg.

Hormonsystemet

Nedsatt glukostolerans ger ökad risk för diabetes typ 2. Tunnhårighet är vanligt främst bland män men också ibland hos kvinnor.

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

Hjärnan

Många lider av ökad trötthet, nedsatt koncentrationsförmåga, sämre minne och nedsatt initiativförmåga.

– Hos vuxna med DM1 är ofta tröttheten och bristande initiativförmåga det stora bekymret. Omgivningen har för liten förståelse varför en person med DM1 inte presterar som andra.

Hjärtat

Det är vanligt med retledningsrubbning, det vill säga att fel inträffar i det system av nerver och muskler där samarbetet mellan hjärtats olika delar regleras.

– Retledningsrubbningen ökar med tiden, med risk för svimning och hjärtstopp. Behandlingen inriktas på EKG-undersökningar och vid behov kan en pacemaker opereras in. (Se mer om hjärtat i särskilt kapitel nedan).

Det är viktigt med regelbunden kontakt med hjärtläkare så att behandlingar kan sättas in. Cirka 30 procent av alla med DM1 dör i arytm, det vill säga plötslig hjärtdöd.

Sammanfattningsvis vill Christopher Lindberg att sjukvården ska bli bättre på att hitta de icke diagnostiserade fallen tidigt. På det viset blir det möjligt att motverka komplikationer.

– När ett fall av DM1 har upptäckts är det viktigt att ge möjligheter till genetisk vägledning hos familj och släkt. Många gånger upptäcks DM1 hos föräldern när barnet har fått sjukdomen. Vi i vården rekommenderar minst ett EKG varje år och vården måste bli bättre på att tjata på patienten att komma på uppföljningar.

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.

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

DM1 orsakas av en mutation i genen DMPK (dystrofia myotonika typ 1 proteinkinase) som finns på den långa armen på 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, sa Christopher Lindberg.

Barn ärver det förändrade anlaget för sjukdomen i en svårare form än sin förälder och sjukdomssymtomen uppträder då vid yngre ålder. Detta kallas antecipation. Ju fler CTG-kopior som tillkommer, desto större blir 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, sa 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 förstör 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. Detta fenomen uppstår vid myotoni. Insulinreceptorn i sin tur har betydelse för insulinets påverkan på celler och därmed för blodsockerkontroll.

– Det här är alltså inte bara en sjukdom som ger effekt i genen DMPK där CTG-expansionen finns. 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, sa 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 sjukdom.

– 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, sa Christopher Lindberg.

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 får debuterar vid 10-års ålder, vid tonåren eller vid ung vuxen ålder. Symtom är muskelstelhet, otydligt tal, inlärningssvårigheter, trötthet, dyslexi samt svaghet i händer och fötter.

Den milda 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, menade Christopher Lindberg.

– När en vuxen person söker för muskelsvaghet eller när ett barn föds med DM1 görs en kartläggning 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.

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 om mutationen i familjen är känd.

Hjärtproblematik

De flesta med dystrofia myotonika typ 1 får efter hand hjärtproblem. 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 hjärtläkare, sa Lars Klintberg kardiolog vid Medicinkliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Mölndal.

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, men allvarliga rytmrubbningar kan uppstå även hos i stort sett symtomfria personer, sa Lars Klintberg.

Symtom

Vanligaste symtomet på hjärtsvikt är andfåddhet. Det är något som kan vara svårt att bedöma särskilt som en del individer med DM1 är rullstolsburna.

Trötthet är ett annat symtom, liksom svullnad i fötterna, hosta framförallt nattetid, problem med reflexer, aptitlöshet, illamående och ont i buken.

Lars Klintberg som är kardiolog på Medicinmottagningen på Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal samarbetar med Neuromuskulära teamet på Sahlgrenska Universitetssjukhuset. När en patient fått sin diagnos hos teamet remitteras hen till Medicinmottagningen på SU i Mölndal för en undersökning av hjärtat. Vid undersökningen lyssnar läkaren på hjärtat med det gamla hederliga 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, sa Lars Klintberg.

Långsam hjärtrytm

Den allra vanligaste hjärtåkomman är att hjärtat går för långsamt eller rusar iväg för fort.

Nästan alla med DM1 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 symtomen vid långsam hjärtrytm är trötthet, svår yrsel och svimning, sa Lars Klintberg.

I utredningen av långsam hjärtrytm ingår vilo-EKG, bandspelar-EKG under ett dygn, ineliggande 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 kammarraytm kan också förekomma vid DM1. Förmaksflimmer/ -fladder är inte helt ovanligt och ger symptom i form av snabb oregelbunden puls, andfåddhet, yrsel och svimning.

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

Kammarflimmer

Snabb kammarraytm (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

Patienterna 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.

Sedvanlig läkemedelsbehandling är:

ACE-hämmare som enalapril och ramipril. Betablockerare som metoprolol och bisoprolol. Vattendrivande, furosemid. Spironolakton och Inspra. 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, sa Lars Klintberg.

Sammanfattningsvis:

Hjärtproblem är mycket vanliga och de kan vara allvarliga. Därför är det viktigt med regelbunden uppföljning för att få tidig diagnos i synnerhet då det finns bra behandling.

Frågor till Christopher Lindberg och Lars Klintberg:

Vid vilken typ av DM1 påverkas hjärnan?

– Alla med den medfödda kongenitala formen har en påverkan på hjärnan. Samt majoriteten med den klassiska formen. Med tiden försämras de kognitiva funktionerna.

Vad kan man göra för att motverka försämrad kognition?

– Genom att träna hjärnan med korsord och dylikt så kallad ”hjärngympa” och vara fysiskt aktiv. Inget annat.

Bristande exekutiva funktioner är vanligt bland de som har DM1. Vi kallar folk till hjärtundersökningar och en av fem uteblir från undersökningen. De kan inte förmå sig att åka iväg. Det blir ett problem eftersom det blir långa väntetider. Det är ingen idé att skälla på personer med diagnosen. Det ingår i sjukdomsbilden att glömma inbokade möten. Vi försöker ibland ringa och påminna dem.

Ingår tidig demens i DM1?

– Kan vi kalla förlust av kognitiva funktioner för demens? Tilltagande funktionsnedsättning av hjärnan blir det helt klart i många fall, särskilt de som har den medfödda varianten och den klassiska. En viss påverkan blir det helt klart.

Går det att få hjälp med andningen?

– Ja genom olika former av bärbara respiratorer, som CPAP och BiPAP. Den som använder maskinen blir piggare eftersom blodet syresätts bättre. Problemet med patienter med DM1 är att de behöver andningshjälp men vill inte använda respiratorer av någon anledning. Enligt en undersökning på ett andningscenter i Italien ställde hälften av alla patienter med DM1 in respiratorn i garderoben. Där gör den ingen nytta.

Hur kan man smärtlindra armarna?

– Patienter med mer smärta har överbelastat muskelgrupper. Att det skulle vara förlagt till armarna känner jag inte igen. Att bröstkoragsmusklerna värker är inte ovanligt däremot. Men sjukgymnastik antiinflammatoriska medel, stretching och så vidare kan hjälpa.

Hur ska jag träna upp lungkapaciteten när jag har svårt att röra mig?

– Sugrör i en flaska med vatten tränar utandningsmuskulatur. Pepmasker är bra att använda. Alla svaga muskler går inte att träna upp.

Läkaren sa till min son som också har DM1 att han har det vanligaste hjärtfelet. Vilket är det?

– Att det går långsamt.

Jag träffar bara kardiolog behöver jag annan läkare?

– Ska man välja en doktor så ska man gå hos kardiolog tycker jag. Men det bästa är både och, både gå till en neurologmottagning och en kardiolog. Ofta fungerar neurologen som spindeln i nätet.

Finns det bot i sikte för DM1?

– Genterapi har länge varit lovande och kanske bästa lösningen. Men ännu är vi inte där. Många sjukdomar kan botas bra på laboratoriemöss men när det ska översättas till mänskliga studier blir det problem.

Fysisk aktivitet är det bra?

– Lagom fysisk aktivitet är bra för hjärtat, men förlorad muskelmassa går inte att träna upp. Varför det är särskilt bra att ägna sig åt en mild form av träning beror på den ökande fallrisken. Benen blir svagare över tid och förmåga att skydda sig med armarna försvinner allt mer. Det gör att skadorna ökar hos äldre DM1 patienter.

Omvårdnadsaspekter – sjuksköterskemottagningen

Vid Neuromuskulärt Centrum i Göteborg träffar sjuksköterskan Karin Håkansson de 220 patienterna i Västra Götaland regionen med dystrofia myotonika typ 1 vartannat år. Vartannat år kommer de istället till läkare, sjukgymnast, arbetsterapeut och kurator.

– Det är viktigt med kontinuerlig uppföljning så att vi kan förebygga komplikationer vid hjärtproblematik och andningssymtom, sa Karin Håkansson.

Besöket tar ungefär en timma och 45 minuter och Karin Håkansson eller hennes sjuksköterskekollega går under mottagningstiden igenom i stort sett hela kroppen.

De tar blodprover; följer upp kolesterolvärden, kontrollerar ämnesomsättning och levervärden. Tar ett långtidsblodsocker (HBA1C), elstatus (kontrollerar halten av natrium, kalium och kreatenin). Gör ett EKG för att se om personen behöver pacemaker och testar andningsfunktionen i en pocket spirometer. Slutligen beräknas längd och vikt och utifrån det räknas BMI, (body mass index) ut.

– Vi sjuksköterskor utgår från VIPS-modellen (välbefinnande, integritet, prevention och säkerhet). Vi identifierar patientens problemområden, följer upp behandlingsåtgärder och hoppas på det viset kunna höja livskvalitén för individen, sa Karin Håkansson. Då handlar det om att förebygga komplikationer, lindra symtom och att följa upp de åtgärder som vidtagits tidigare. Några områden är specifika för sjukdomen:

Kommunikation

– Många patienter med dystrofia myotonika typ 1 har svårigheter att tala och att göra sig förstådda. Det är muskelgrupper i talorganen som inte fungerar på grund av muskelförtvining och myotoni. Vi har logoped i teamet att konsultera och som kan ge bedömningar, tips och råd om träningsprogram. Sedan får personen fortsätta träningen hemma på sin ort och tillsammans med logoped inom primärvården, sa Karin Håkansson.

Nutrition

– Patienterna har ofta svårigheter att tugga och svälja. Logopeden kan analysera tugg- och sväljsvårigheterna, samt remittera till fiberoptisk undersökning, sa Karin Håkansson. Regelbunden frukost, lunch, middag och några mellanmål är bra sätt att motverka dagtrötthet.

Elimination

De flesta har problem med magen. Många säger att det är det värsta med sjukdomen. Antingen handlar det om värk i magen, eller om förstoppning och/eller diarré. Urininkontinens förekommer också. Karin Håkansson nämnde Questran ett läkemedel mot diarré orsakad av för mycket gallsyror i tarmen.

Andning

– Morgonhuvudvärk är ofta det första tecknet på underventilering. Det vill säga att personen inte syresätter blodet tillräckligt. Ofta handlar det om otillräcklig andning nattetid. Det finns hjälpmedel. Bland annat

olika typer av portabla respiratorer (CPAP, BIPAP) att använda nattetid, sa Karin Håkansson.

För den som tycker att det är obekvämt att använda respiratorer nattetid, rekommenderar Karin Håkansson att också använda dem en stund dagtid.

– Ju mer personen använder respiratorn desto lättare blir det, sa Karin Håkansson.

Otillräcklig hoststöt då det inte finns tillräckligt med kraft att hosta upp slem, är ett annat problem. Orsaken är att musklerna i diafragman och i svaljfunktionen är påverkade av DM1. Den som inte klarar av att hosta upp slemmet drabbas lättare av lunginflammation vid förkylning.

– Hoststöten går att mäta på vårdcentralen med en PEF-mätare (peak cough flow). Är den otillräcklig finns hjälpmedel i form av portabla respiratorer med motståndsandning, en så kallad PEP-mask (Positive Expiratory Pressure), sa Karin Håkansson.

Karin Håkansson rekommenderar den som har DM1 att vaccinera sig mot den årliga influensan. Numera finns det också ett vaccin mot lunginflammation, Prevenar 13 – mot pneumokocker.

Träning

Lagom är bäst när det gäller träning.

– Träna inte för hårt så att det gör ont och sliter på musklerna. Bra tips är att röra sig i varmvattenbassäng och cykla på träningscykel.

Hjälpmiddel som skenor att ha på fötterna, stavar att gå med etcetera är bra att ha. Det är ett värde att röra sig och det gör att det blir lättare att sova. Se vidare senare stycken med sjukgymnast och arbetsterapeut.

Sömn

Den som inte sover ordentligt på natten blir trött dagtid. Var och en måste hitta sin struktur på dagen. Den som är trött på dagen kan lägga sig en stund på förmiddagen och en stund på eftermiddagen.

– Inga längre stunder bara en power-nap, så känns det bättre sedan. Se till att inte sova bort hela dagarna. Då blir dygnsrytmen förryckt.

Regelbundna måltider gör oss också piggare liksom träning och att vara ute i frisk luft. Kaffeintabletter kan vara ett komplement, sa Karin Håkansson.

Efter varje besök följer läkare upp resultaten på provsvar, EKG och så vidare, skriver remisser och läkemedelsrecept och återkopplar till patienten. Och så planeras det för nästa besök året efter.

– Under året har patienten kontakt med primärvården på sin ort.

Dystrofia myotonika och andra sällsynta sjukdomar är inte kända ens bland all personal inom sjukvården. För att ge information och för att slippa att berätta om sjukdomen är det bra att använda det lilla medicinska informationskortet i id-kortsformat som finns numera.
– Det går att beställa från Neuromuskulärt Centrum på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg, se Karin Håkansson.

Information om munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar regelbunden kontakt med tandvården. Det sa sjukhustandläkare Åsa Mårtensson från Mun-H-Center, Hovås, som informerade om det stöd som finns att få inom tandvården.

Många diagnoser manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar funktioner i munnen och ansiktet. Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser.

Denna kunskap sprids sedan för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

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 får under vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Deltagarna vid Ågrenskas vuxenvistelser bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen:



Tand- och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen kan bevara en god munhälsa. I regelbundna undersökningar på tandklinik bör även ingå kontroll av käkleder och tuggmuskulatur. 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.

Munhälsa vid dystrofia myotonika

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

- Bettavvikelser, exempelvis frontalt öppet bitt (mellanrum mellan framtänderna i över- och underkäke) eller lateralt öppet bitt (ingen kontakt mellan sidotänderna vid hopbitning)
- Smal, hög gom
- Käkledsbesvär, till exempel svårighet att gapa
- Nedsatt salivproduktion
- Ökad förekomst av karies och tandköttsinflammation

Saliv består till 99,5 procent vatten och till 0,5 procent mineraler, elektrolyter, proteiner och bakterier. Saliven har många viktiga funktioner till exempel att smörja munnen, underlätta tal, tuggning och sväljning. Den hjälper också till att skölja bort matrester från tänderna och skydda tänder och munslemhinnor. Brist på saliv ökar risken för karies och tandlossning, sår i munnen och svampinfektioner. Även vissa mediciner kan ge muntorrhet.

Det är viktigt att skölja munnen efter måltider, så att inte matrester ligger kvar runt tänderna.

– När det gäller att stimulera salivproduktionen finns det flera hjälpmedel. Till exempel tuggummi, sugtabletter och munspray, se Åsa Mårtensson.

Det kan vara svårt att sköta den dagliga munvården på grund av muskelsvagheten. 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 är viktigt med förebyggande vård, både hemma och på tandvårdsklinik, för att undvika sjukdomar i tänder och slemhinna. Alla bör använda fluortandkräm vid tandborstning morgon och kväll. Sedan är det bra att komplettera med andra fluorprodukter, efter rekommendation av ansvarig tandläkare.

Den som har funktionsnedsättning kan behöva komma ofta till tandvården.

Det finns olika tandvårdsstöd att få för den som har en långvarig sjukdom eller funktionsnedsättning, som till exempel dystrofia myotonika typ 1. Landstinget eller regionen där hen bor bedömer vem som har rätt till tandvårdsstöd. Se nedanstående länk:

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

Forskning

Två forskningsprojekt pågår just nu om munhälsa i Västra Götalandsregionen:

- En uppföljningsstudie under tio år, av barn, ungdomar och unga vuxna med dystrofia myotonika typ 1
- En uppföljning av munhälsa vid neuromuskulär sjukdom.

– Vi vill se vad som händer orofacialt med patienterna över tid, avslutade sjukhustandläkare Åsa Mårtensson.

Fysisk aktivitet och träning vid dystrofia myotonika

– **Regelbunden lagom träning gör att individen orkar mer, blir piggare och mår bättre. Det är ett bra sätt för en person som har DM1 att lära känna sin kropp och förstå dess styrkor och begränsningar.**

Det menar Elisabet Hammarén, specialistsjukgymnast på Neuromuskulärt Centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Den som tränar sin balans genom att vara aktiv fysiskt lär sig snart vad hen kan göra och inte.

– Är balansen dålig är till exempel Visby kanske inte en stad att besöka, full av backar och gatsten som den är. Då är det bättre med platta Fårö eller asfalterade trottoarer, sa Elisabet Hammarén.

Att åka rulltrappa är besvärligt och det gäller att hålla i sig ordentligt i en vanlig trappas ledstång. Fysisk aktivitet handlar inte bara om att springa, gympa och gå på gym, utan om allt som är motsatsen till att sitta stilla. Rörelse leder till bättre balans och kondition. Även trädgårdsarbete, att vara ute med hunden och att städa kan vara bra former av aktivitet om inte gympa hinns med.

Bra med träning

Att röra sig är en hälsofaktor som gör att vi blir piggare i huvudet, får bättre balans och blir smidigare i kroppen, men vi har olika kapacitet och måste förhålla oss till det. En person med dystrofia myotonika har svagheter i musklerna som begränsar. Särskilt händerna, fötterna och området kring nacken är påverkade.

– En individ med DM1 ska inte satsa på att bli elitidrottare, men regelbunden träning ger bättre förutsättningar i livet, sa Elisabet Hammarén.

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

– En grundregel är två till tre gånger i veckan med det personen tycker om i fyrtio minuter och så att hen blir svettig.

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

– Det går att använda maskinerna och anpassa dem efter den egna kapaciteten. Tio upprepningar tre set sammanlagt brukar jag rekommendera för den som orkar. Får personen svidande värk i musklerna efteråt ska belastningen minskas.

– Och då menar jag inte vanlig träningsvärk utan värk som är värre än så, sa hon.

Elisabet Hammarén tycker att dans där paret håller i varandra är en rolig och bra träningsform.

– En stabil partner gör att den som har dystrofia myotonika slipper tänka på den egna balansen hela tiden, sa hon.

Qigong i grupp är en annan aktivitet som tränar styrka och balans. Bassänggympa belastar inte alls kroppens känsliga delar. Vattnet gör det dessutom lätt att röra sig utan fallrisk.

– Friskis & Svettis har en softgympa som kan fungera. Det brukar inte vara några som helst problem att dra sig undan utefter väggen och göra rörelser i egen takt, sa Elisabet Hammarén.

Promenader med gåstavar är ett alternativ och för att bättra på balansen kan det vara idé att skaffa skenor, så kallade ortoser, som gör fotlederna mer stabila.

– Under perioder kan balansen vara det största problemet och eftersom det handlar om fotbladen och händerna som inte lyder, kan skadorna bli omfattande vid ett fall.

Skenan lyfter tårna så att risken att snubbla blir mindre, kraften i lårmuskeln kan utnyttjas bättre och knät blir stabila.

– Om skenorna inte är som de ska be en ortopedtekniker att prova fram dem som fungerar!

Om det är svårt att komma igång rådfråga gärna en sjukgymnast/fysioterapeut, rådde Elisabet Hammarén.

– Det behövs ingen läkarremiss för att få komma till sjukgymnast och det kan bli en puff i rätt riktning.

Aktivitet och arbetsterapi

Den som har blivit sjuk får en påminnelse om att kroppen – hur fantastiskt den än har fungerat – trots allt är utan garanti och inte helt underhållsfri.

– Du ska leva med din kropp varje dag resten av livet. Hur den som har dystrofia myotonika typ 1 känner inför svårigheterna har betydelse. Jag brukar fokusera på att se de möjligheter som finns.

Det sa Ulrika Edofsson, arbetsterapeut på Neuromuskulärt Centrum i Göteborg.

– Kunskap är viktig och vi träffar många med dystrofia myotonika på Neuromuskulärt Centrum. Vi får mycket information om hur sjukdomen påverkar kroppen och vad som går att göra åt det, sa hon. Den som har sjukdomen har ofta nedsatt muskelkraft, dagtrötthet och ibland smärta. Hen har minskad uthållighet vid muskelarbete, ofta dålig fysisk kondition, nedsatt minne och svårigheter att lära in nya strategier.

Studier visar att osynliga problem såsom kognitiva svårigheter, ofta sätter ”käppar i hjulet” för personer med DM1.

Det kan handla om varseblivning, inläring, problemlösning, minne och språk. Sådant som påverkar vår förmåga. 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, sa Ulrika Edofsson.

Men Ulrika är övertygad om att den som vet allt det här med lite hjälp av arbetsterapeut kan anpassa sig till kunskapen och behålla sin förmåga till aktivitet och delaktighet i vardagen.

För det behövs:

- Insikt, så att patienten vet sina förmågor och begränsningar.
- Tids- och rumprioritering, att personen lär sig att ta nytta av hjälpmedel som erbjuds. Gärna arbetsdagbok, almanacka, schema och klocka.
- Motivation, vilja och initiativförmåga. Det handlar om att tvinga sig att lära in nya strategier och att hitta på saker som helst är både roliga och nyttiga.

– Kanske är dans i så fall bättre än styrketräning och att baka riktigt bröd mer motiverande än handträning med konstgjord deg, föreslog Ulrika Edofsson.

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 doktorsavhandling från 2009 av arbetsterapeut Anna Aldehag På Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm, visar det sig att tre månaders handträning med motståndsdeg förbättrar handfunktion både i muskelstyrka och i förmågan att utföra vardagliga aktiviteter. Kontrakturerna hindrar patienten att utföra aktiviteter i vardagen varför det är bra att fokusera på att röra fingrarnas leder och senor så mycket det går.

Myotonin det vill säga muskelstelheten är besvärlig i händerna och många klagar på att det uppstår problem i vardagen, särskilt när de ska hälsa.

– Det är pinsamt när handen fastnar i greppet. Många berättar att de värmer upp handen om de vet att de ska hälsa. Att träna med små hantlar fungerar också relativt bra, sa Ulrika Edofsson.

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

I övrigt handlar det om 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.

De faktorer som påverkar är:

- Kraftansträngningen
- Hastighet i aktiviteten
- Kroppsställning
- Kroppsstorlek
- Tidsåtgång

- Sinnesstämning
- Utrustning och redskap
- Om det är varmt eller kallt

Det går att utgå från tre P:n när det gäller vardagsaktiviteter:

- Pausa
- Planera
- Prioritera

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

Vad?

Bestäm vad som är nödvändigt att göra. Prioritera det du bör göra först.

När?

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.

Var?

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?

Hur?

Slappna av!

Spända muskler ger tröttare muskler och tänk på att stödja armarna.

Dela gärna upp aktiviteter i mindre delmoment.

Sitt och utför aktiviteter om det är möjligt. Genom att sitta sparar du upp till 25 procent av den totala energiåtgången. Det är viktigt att sitta rätt, dåligt sittande använder den energi som var tänkt att spara på att sitta. Undvik repetitiva arbetsmoment, arbeta med händerna nära kroppen och under axelhöjd, för att minska belastningen på axlarna. Undvik att lyfta eller bära tungt, fördela vikten mellan armarna. För att spara energi kan du pröva att använda hjälpmedel. Det kan vara eltandborste, förhöjningshjälpmedel, duschpall, badbräda, griptång och elrullstol.

Frågor till Elisabet Hammarén och Ulrika Edofsson:

Går det att få bidrag till bil och anpassning av bilen?

– Ja man kan söka bilstöd både från försäkringskassan och genom sjukvården. Bidragskriterierna hos försäkringskassan är att man *inte kan* använda allmänna kommunikationer, frånvaro av allmänna kommunikationer är inte skäl nog. För att kunna göra en ansökan till försäkringskassan måste man ingå i någon av deras bidragsgrupper som är att hen arbetar och är under 65 år samt behöver bil för att kunna ta sig till/från arbetet eller att hen är mellan 18-49 år, ska köra bilen själv men inte behöver arbeta. Bilen ska hålla i minst nio år (eller ha körts en viss sträcka, vilket kan infalla innan nio år) för att nytt bilstöd ska kunna sökas. Från sjukvården kan de personer som inte innefattas av försäkringskassans bidragsgrupper söka anpassning till bil.

Läs gärna mer information på försäkringskassans hemsida www.forsakringskassan.se under funktionsnedsättning och bilstöd.

Är det möjligt att få bidrag till ett bolltäcke?

– Bolltäcke finns inte inom det ordinarie sortimentet för hjälpmedel (i Västra Götalandsregionen). Bolltäcke kan ändå förskrivas som hjälpmedel efter en speciell ansökan om hjälpmedel utanför sortiment. Fråga och diskutera med din arbetsterapeut.

Viktigt att veta är att bolltäcke framförallt används vid motorisk orolighet och kräver noggrann utprovning och uppföljning. Det kan vara farligt och vi avråder patienter med nedsatt lungkapacitet och andningskapacitet att använda det, då täckets tyngd kan innebära att hen andas för dåligt och genom det får en nedsatt andningsfunktion och i värsta fall slutar andas.

Går det att få bidrag till en tempuramadrass?

– Tryckavlastande madrasser provas ut och förskrivas av distriktssjuksköterska. Troligtvis ingår inte tempuramadrass i deras sortiment utan detta är en sort som hen får köpa själv. Diskutera gärna med kurator om möjlighet finns att söka bidrag ur olika fonder som del till betalning.

Hur får man parkeringstillstånd till plats för funktionshindrade?

Det får man genom kommunen och det är strikta regler och ganska svårt att få.

Intresseföreningen för dystrofia myotonika typ I

Under en familjevistelse för dystrofia myotonika på Ågrenska 2011 träffades tio familjer med barn som har diagnosen. De bestämde sig för att starta en förening: *Intresseföreningen för Dystrofia Myotonika typ I*.

Föreningen har idag 57 medlemmar. De får inbjudan till aktiviteter och möten, ny information om DM1, rådgivning och viss hjälp vid myndighetskontakter. Dessutom innebär medlemskap en möjlighet att komma i kontakt med många andra familjer som befinner sig i en liknande situation, där någon eller några i familjen också har DM.

Föreningen anordnar bland annat läger för sina medlemsfamiljer. Eftersom de bor i många olika delar av landet hålls möten och andra aktiviteter på olika orter.

Mer information om föreningen hittar du på:

www.dm1.se

Föreningen har också en facebookgrupp: www.facebook.com/dmtyp1

Kontaktpersoner är Malin Lundberg och Anne-Maj Sandell

Information från försäkringskassan

Sara. A. Eriksson från försäkringskassan, Göteborg, har tidigare informerat om de ekonomiska stöd vuxna med funktionsnedsättning kan få genom försäkringskassan. Hennes föreläsning bifogas den här gången också.

Vid sjukpenning får den som är sjuk 80 procent av inkomsten i 365 dagar. Utökad sjukpenning kan personen få som längst i 914 dagar. De första två veckorna betalas av arbetsgivaren. Den som är arbetslös har en karensdag och sedan betalar försäkringskassan. De första 90 dagarna har personen rätt till sjukpenning om hen inte klarar sitt ordinarie arbete. Därefter får den som inte klarar något arbete alls ersättning i upp till 180 dagar.

– Vi försöker vara aktiva så att vi snabbt vet om personen behöver ha stöd av försäkringskassan för att komma tillbaka, sa Sara. A. Eriksson. Den som är arbetslös kan få sjukpenning om arbetsförmågan är nedsatt på grund av sjukdom. Den som är berättigad till sjukpenning

ska ha nedsatt arbetsförmåga med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.

Aktivitetsersättning

Aktivitetsersättning är till för unga vuxna mellan 19 år och månaden innan de fyller 30 år. För att vara berättigade till aktivitetsersättning ska man inte kunna arbeta på minst ett år på grund av sjukdom, skada eller en funktionsnedsättning. Vid aktivitetsersättning ska arbetsförmågan vara nedsatt med minst en fjärdedel.

– Den som beviljas aktivitetsersättning kan få det i minst ett år, max tre år. Under tiden med aktivitetsersättning, vid nedsatt arbetsförmåga, ska det finnas en tydlig rehabiliteringsplanering.

Det går också att ansöka om aktivitetsersättning om man inte kunnat genomföra sina studier på grund av funktionsnedsättning. Då kan man ha rätt till aktivitetsersättning under den tiden det tar att avsluta grundskolan eller gymnasiestudierna.

Under tiden med beviljad aktivitetsersättning går det att söka särskild ersättning för aktivitet. Aktiviteten ska ha en positiv inverkan på sjukdomstillståndet, den fysiska eller psykiska prestationsförmågan. Aktiviteterna ska ha till syfte att öka förutsättningarna att förbättra arbetsförmågan så att personen kan ta nästa steg i sin utveckling. Det kan handla om en kurs i ett språk på ett studieförbund eller fysisk träning.

Sjukersättning

- En ersättning för personer mellan 30-64 år som troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning.
- Arbetsförmågan ska vara nedsatt med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.
- Personen kan själv ansöka om sjukersättning eller så kan försäkringskassan besluta att byta ut en sjukpenning mot sjukersättning.

Pensionsgrundande

Sjuk- och aktivitetsersättning kan betalas ut i form av inkomstrelaterad ersättning och garantiersättning. Garantiersättningen är inte pensionsgrundande. Den inkomstrelaterade ersättning som betalas ut är pensionsgrundande inkomst av anställning (59 kap. 13 § SFB).

Har en person aldrig arbetat och enbart uppbär sjuk- eller aktivitetsersättning med garantiersättning är inte ersättningen pensionsgrundande.

Sjukpenningen däremot är pensionsgrundande. Det är ju en ersättning för förlorad arbetsinkomst.

Vilande ersättning

- Sjukersättning kan vara vilande när man har haft aktivitetsersättning eller sjukersättning minst ett år och vill studera eller pröva på ett arbete.
- Månadsbelopp i tolv månader när ersättning är vilande vid arbete (25 procent av den ersättning som är vilande)
- Vilande aktivitetsersättning kan beviljas för längre tid än beslutat.

Handikappersättning kan den få som har nedsatt funktionsförmåga i minst ett år. Det går att få från och med juni det år personen fyller 19 år och fram till 65 år. Funktionsförmågan ska vara så nedsatt att personen i sin vardag behöver hjälp av annan person eller har betydande merkostnader på grund av sin sjukdom.

Sådana merkostnader kan vara:

- Kostnader för hjälpmedel och läkemedel
- Kostnader upp till högkostnadsskydd för hälso- och sjukvård
- Kostnader för specialkost
- Kostnader för resor
- Förbrukningsartiklar
- Slitage med mera

Det ska finnas ett direkt samband mellan kostnaden och funktionsnedsättningen och det måste vara en extra kostnad inte en kostnad som de flesta människor har.

Handikappersättningen är skattefri och indelad i tre olika nivåer. Beloppen gäller per månad år 2014.

- 69 procent (2553 kr)
- 53 procent (1961 kr)
- 36 procent (1332 kr)

Ansökan om handikappersättning ska vara skriftlig och innehålla personuppgifter och personnummer. Till ansökan ska även bifogas ett aktuellt läkarutlåtande som styrker diagnos, funktionsnedsättning och aktivitetsbegränsning.

Handikappersättning handläggs av personliga handläggare på försäkringskassans lokala försäkringskontor.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Det är till för att underlätta tillvaron för den som har svårigheter att använda allmänna kommunikationer. Bidraget består av ett grundbidrag för att köpa bil på 60 000 kr, samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Det går också att få bidrag till körkortsutbildning. Bilstödet handläggs av försäkringskassan i Västervik.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistans för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Man ansöker hos kommunen eller försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistent när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Avslag

Vid avslag kan alla ärenden omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag även där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. De avgör om prövningstillstånd lämnas eller inte. Förvaltningsrätten kan bli den sista instansen.

Mer information finns på försäkringskassans hemsida:
www.forsakringskassan.se

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.riksdagen.se - Riksdagen

www.regeringen.se – Regeringen

www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

www.notisum.se – Lagar på nätet

www.varsam.se – Varsam

Information från arbetsförmedlingen

Samordnaren på arbetsförmedlingen, Pia Ekman, har tidigare informerat om hjälp och stöd när det gäller personer som har funktionsnedsättningar. Hennes föreläsning bifogas den här gången också.

Pia Ekman påminde om vikten av att ta med sig ett läkarutlåtande vid första besöket på arbetsförmedlingen. I utlåtandet ska läkaren beskriva aktuell diagnos/prognos och om besvären är övergående eller bestående. Det kan också gärna stå om begränsningarna påverkar arbetsförmågan. Vilka arbetsuppgifter som passar och vilka som inte passar. Om det är något som absolut skall undvikas? Är återgång till tidigare yrke möjligt? Är det realistiskt med heltidsarbete? Om deltid är aktuellt, i så fall i vilken omfattning? Eventuella begränsningar i möjligheten att ta sig till och från ett arbete och så vidare. Ett utförligt läkarutlåtande är av godo menade Pia Ekman.

Personlig handläggare

Efter inskrivning på arbetsförmedlingen, får den arbetssökande en personlig handläggare, en arbetsförmedlare, som arbetar med personer som har funktionsnedsättningar.

– Tillsammans gör de en framtidsplanering. Arbetsförmedlaren ser till individen. Vad hon/han vill? Vad hon/han klarar av? Kanske behöver den arbetssökande pröva andra möjligheter än tidigare, sa Pia Ekman.

Rehabiliteringsteam

Som arbetsförmedlare har man möjlighet att ta in specialistkompetens. Arbetsförmedlingen har ett rehabiliteringsteam som består av arbetsterapeut, arbetspsykolog, sjukgymnast, socialkonsulent och utöver det även en SIUS- konsulent (Särskild Introduktions- och Uppföljningsstöd).

Den som har haft praktikplats eller jobbat extra ska berätta det.

– Allt är värdefullt! Inte bara för att personen har testat på att komma varje dag i tid till ett arbete, utan för att personen har fått erfarenheter och vet vad den trivs med och inte. Arbetspsykologen i specialistteamet kan sedan göra en individuell yrkesvalsutredning.

Praktikplats

Arbetsförmedlaren hjälper till med att se till att den arbetssökande får en praktikplats som kan leda till en tillsvidareanställning.

Kanske vet personen inte riktigt vad han/hon vill göra och har då möjlighet att rådgöra med en arbetspsykolog, när det gäller yrkesvalet. Arbetspsykologen gör en individuell yrkesvalsutredning utifrån intressen, fallenhet och funktionsnedsättning. Efter samtalen kommer den arbetssökande och arbetsförmedlaren fram till en lämplig arbetsplats på lagom avstånd från hemmet. Arbetsförmedlaren ringer till arbetsplatsen och hör om det går att göra studiebesök där. Den arbetssökande avgör förstås själv om hon/han vill arbetsträna på praktikplatsen.

– Efter arbetsträningen kommer kanske arbetstagaren och arbetsgivaren väl överens och så småningom kan det bli en tillsvidareanställning. Då kan arbetspsykologen återigen stötta. Tillsammans kan de diskutera om hur och när den nyanställde ska berätta om sin funktionsnedsättning på sin arbetsplats, sa Pia Ekman.

Anpassning av arbetsplatsen

En arbetsterapeut kan sedan anpassa arbetsplatsen efter behov. Det kan handla om att rätta till belysningen, eller göra arbetsplatsens utformning mera funktionell. Ändra ventilation, förändra olika arbetsredskaps funktioner och så vidare.

En fråga som kan dyka upp är:

Varför skulle en arbetsgivare ta mig, en sjuk person, när det finns hur många som helst som vill ha jobbet?

Ett svar på det kan vara att genom arbetsförmedlingen får arbetsgivaren en person som är noga utprovad och som passar för jobbet. Dessutom kan arbetsförmedlingen bidra med kompensation, för till exempel arbetstidsbortfall på grund av funktionsnedsättningen.

SIUS-konsulent

SIUS-konsulenten kan i början av anställningen stötta den nyanställde på arbetsplatsen och se till att allt fungerar som det ska. En SIUS-konsulent gör under en tid återkommande besök på arbetsplatsen och blir ett stöd till både arbetsgivaren och arbetstagaren.

– Vid behov kan SIUS-konsulenten förklara sådant för arbetsgivaren och arbetskamraterna, som kan vara svårt för den nyanställde att prata om, sa Pia Ekman.

Arbets terapeut

Arbets terapeut kan göra arbetsplatsanpassning med till exempel arbetstekniska hjälpmedel.

– Arbetsförmedlingen kan hjälpa till med anpassningen det första året, sedan är det arbetsgivaren som tar över, sa Pia Ekman.

I vissa fall gör funktionsnedsättningen att man inte kan arbeta fullt ut. Då kan arbetsförmedlingen gå in och bidra med en del av lönen, så kallat **lönebidrag**.

Allteftersom arbetstagaren blir mer varm i kläderna fasas lönebidraget ut. Det varar i högst fyra år. Vid den tiden kontaktar arbetsgivaren arbetsförmedlingen för en arbetsanalys och en bedömning. Därefter kan beslut om fortsatt stöd tas så att arbetsgivaren kan anställa personen med funktionsnedsättning. Så kallad **utvecklingsanställning** utgår till arbetsgivaren i ett år och då handlar det om en speciell arbetsuppgift som ska tränas in. Kvarstår funktionsnedsättningen och det hindrar en del av arbetsuppgifterna kan personen bli föremål för en **trygghetsanställning**. Den varar till pensionen och behöver inte omprövas.

För att göra en bedömning av nivån för det ekonomiska stödet gör arbetsförmedlingen en arbetsanalys.

På arbetsförmedlingens hemsida www.arbetsformedlingen.se, finns mycket information att hämta.

Edvin 74 år har dystrofia myotonika typ I

Edvin fick sin första och enda hjärtinfarkt 2006. Det var i samband med det han upptäckte att något annat också var fel.

– Jag var hos sjukgymnastiken på sjukhuset och deltog i gymnastik för alla som var hjärtsjuka. Vi skulle gå på hälar och tår som träning. Plötsligt kunde jag inte det längre och tyckte att det var konstigt, säger han.

Edvin gick till överläkaren på medicinavdelningen, som efter att ha lyssnat på Edvins problem sträckte fram handen för att hälsa.

– Han kände på min arm och såg direkt vad det var frågan om. Här finns inga muskler sa han till mig. Du har dystrofia myotonika.

En neurolog på det stora sjukhuset några mil bort bekräftade diagnosen.

Döttrarna

Någon månad senare gick det upp för Edvin att han hade sjukdomen som båda hans flickor och tre av hans barnbarn har. Han mindes

sjukhusbesöket han gjorde med äldsta dottern då det konstaterades att både hon och barnbarnet var drabbade. Hans andra dotters lilla flicka hade dött bara några veckor gammal i sjukdomen. Han kom ihåg att doktorn hade frågat om de hade dystrofia myotonika i släkten och Edvin kunde då bara konstatera att två av hans kusiner hade haft någon sjukdom och en av dem kunde inte gå i slutet av sitt liv. Vad det var visste han inte.

– Det här hände ju några år tidigare och jag satte inte det i samband med den sjukdom jag själv precis hade fått konstaterad, säger han.

Idrottsman

Edvin har varit idrottsman ända sedan ungdomen. Han tog guld i distriktsmästerskap i tyngdlyftning och bandy. Som vuxen deltog han i stora tävlingar som Vasaloppet och Vätternrundan och gjorde En Svensk Klassiker. Han har alltid varit fysiskt aktiv och tror att just det har gjort att sjukdomen inte har förvärrats så som den kunde gjort.

– Men det kan också ha att göra med typen av sjukdom. Får man den som jag på äldre dagar blir den mildare. Men jag känner mig tröttare nu och har bara ungefär halva min fysiska kapacitet kvar sedan ungdomen, säger han.

Under arbetslivet märkte han ingenting. Nu i efterhand kan han konstatera att ett varningstecken möjligen var att han fick grå starr på båda ögonen. Det fick han opererat genom jobbet eftersom han satt framför dator.

Idag tycker han ändå att han mår hyfsat bra. Det är ena benet som inte hänger med riktigt och ibland har han svårt att greppa med fingrarna. Han har köpt hjälpmedel som han klarar sig bra med. Burköppnare, en knappknäppare och en åkgräsklippare.

– Jag har huset att sköta och gräsmatta att klippa så jag håller igång fortfarande.

Lite mer blir det. Edvin går ut flera gånger i veckan med stavarna och tre gånger i veckan cyklar han till gymmet på gamla arbetsplatsen. Där lyfter han lite skrot och går på löpbandet. Sedan cyklar han hemåt igen.

– Det är uppför hela vägen hem och jag funderar på att gå ner till två gånger i veckan för jag tycker att jag blir väldigt trött efter att jag har tränat, säger han.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med dystrofia myotonika typ 1 deltog fem kvinnor och fyra män i ett erfarenhetsutbyte med

verksamhetschef AnnCatrin Røjvik och socionom Cecilia Stocks från Ågrenska.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnade.

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

Skolan

Ungefär hälften har haft sjukdomen sedan barndomen, men en del fick diagnosen långt senare. Några fick diagnos som unga vuxna och en av dem var över 60 år när sjukdomen 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 kom inte upp på morgnarna och fick stanna hemma för mamma.
- Den som inte hade någon diagnos fick ingen hjälp från skolan.

Flera hade problem med skolarbetet. Läs- och skrivsvårigheter var vanliga liksom svårigheter med matte. En man hade toppbetyg i alla ämnen. En annan högt betyg i gymnastik.

Gemensamt för alla som var sjuka i skolåldern var att de hade stora svårigheter med magen. De flesta hade ständigt ont i magen 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.

Om de fick se tillbaka och göra allt rätt igen tycker de att de vuxna borde lyssnat mer på dem. Inte utgått från att tröttheten berodde på ointresse eller för att de på pin kiv hade sovit för lite.

- Elever ska tas på allvar, som en av dem sa.

Arbetsliv

Tre uppbär sjukersättning och en har pension. Av de som arbetar är en heltidsarbetande och resten har olika typer av deltidsanställningar. En kvinna städar på deltid och får hjälp av arbetskamraterna när hon ska lyfta vatten. En annan är musiklärare i sin mammas privata musikskola. Hon kommer att ta över skolan när modern inte orkar längre. En tredje kvinna jobbar som undersköterska i en nattpatrull.

- Det är långa pass på elva timmar. Jag orkar bara ett pass sedan är jag ledig och återhämtar mig. Mina arbetskamrater brukar ta det tyngsta för mig eftersom jag har svårt att orka med.

En man arbetar heltid på ett statligt företag och har knappt berättat för någon om sin sjukdom.

Boende

Nästan alla har eget boende där de och deras familjer bor. En bor hemma hos föräldrarna fortfarande. De flesta har hjälpmedel som de fått installerade.

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, sittbräda i badkaret finns och 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 god hjälp av andra familjemedlemmar. Ingen har assistans men flera har städhjälp, dock inte oftare än en gång i månaden. Flera har hjälpmedel så att de kan ta på sig kläderna eftersom händerna är påverkade.

- Det värsta är att knäppa skjortknappar och ta på sig strumpor.

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 nya internetbaserade matbutikerna. En man tar varorna på sin moped och en kvinna handlar bara lite åt gången. Mannen med permobil tycker att det är ett toppen-fordon.

- Det är bra för alla stannar och släpper fram mig och jag har en korg där jag kan lägga varorna.
- Min ”gubbe” brukar handla.
- Jag tar med min son.
- 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.

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.

Fritid, egen tid, socialt liv och vänner

För de flesta försvann de gamla vännerna i och 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. För flera känns tillvaron ensam och isolerad, trots att de flesta har en partner och flera har barn.

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.

Fritidsintressen

De flesta har fritidsintressen. En kvinna rider handikappsridning 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 det.

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

Kontakter i samhället

Samtliga har en hel del kontakter med olika institutioner i samhället. Det är läkare på vårdcentral, neurolog och hjärtspecialist. 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 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 stödgala på teve för alla oss som har DM1.

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Christopher Lindberg
Neuromuskulärt Centrum
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Göteborg
Tel: 031 031-342 69 10

Kardiolog Lars Klintberg
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal
Medicinkliniken
Tel: 031-342 69 10

Sjuksköterska Karin Håkansson
Neuromuskulärt Centrum
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Göteborg
Tel: 031-342 69 10

Övertandläkare
Åsa Mårtensson
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 Hovås

Specialistsjukgymnast
Elisabet Hammarén
Neuromuskulärt Centrum
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Göteborg
Tel: 031-342 69 10

Arbetsterapeut
Ulrika Edofsson
Neuromuskulärt Centrum
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Göteborg
Tel: 031-342 69 10

Dystrofia myotonika

En sammanfattning av dokumentation nr 471

Dystrofia myotonika är en sjukdom som påverkar muskulaturen och flera organ i kroppen. 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. Lindrig till medelsvår utvecklingsstörning förekommer ibland. 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 2014



ÅGRENSKA