

Dokumentation nr 509

Iktyos

vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

IKTYOS, 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 Iktyos.

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, pedagogiska frågor, 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 Iktyos 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, där de kan laddas ner kostnadsfritt som PDF: www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Maria Soller, genetiker, Klinisk genetik, Region Skåne, Malmö
Agneta Gånemo, docent och leg. sjuksköterska, Ängelholm
Gabor Koranyi, ögonläkare, Ögonkliniken, Centrallasarettet, Växjö
Stefan Skrtic, specialistläkare, Öronkliniken, Sahlgrenska
Universitetssjukhuset, Göteborg
Sara Eriksson, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg
Kristina Frisén, specialist, Försäkringskassan, avdelning för
funktionsnedsättning väst 1, Göteborg
Lena Abrahamsson, samordnare unga med funktionsnedsättning,
Arbetsförmedlingen Samverkan, Göteborg

Medverkande från Ågrenska:

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig
Cecilia Stocks, socionom
Åsa-Karin Rosvall

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

Iktyos-sjukdomarnas indelning och symtom	5
Genetik vid iktyos	9
Hudproblem, behandling och omvårdnad	12
Ögonproblem i samband med iktyos	15
Öron-näsa-hals	18
Information från Försäkringskassan	19
Information från Arbetsförmedlingen	23
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	26
Johanna har iktyos	32
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	36
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	36
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	37

Iktyos-sjukdomarnas indelning och symtom

Iktyos är en grupp ärftliga hudsjukdomar som finns i 20-30 olika varianter. De kännetecknas av torr, sträv, förtjockad och fjällig hud på hela eller delar av kroppen. Vid en del former märks symtomen redan vid födseln, vid andra uppträder den något senare. Några personer med iktyos har värre symtom, andra har lindrigare och kan få diagnos först långt upp i vuxen ålder. Det berättar Agneta Gånemo som är sjuksköterska, docent i dermatologi, och som har fyra vuxna barn varav två har lamellär iktyos.

Huden är vårt största organ, med en genomsnittlig yta på knappt två kvadratmeter. Den väger ungefär fyra kilo, är tunnast på ögonlocken och tjockast på handflator och fotsulor. Huden består av flera lager: överhud (epidermis), läderhud (dermis) och underhud (subcutis).

– Hudens viktigaste funktion är att skydda kroppen mot uttorkning, från att suga upp vätska och att vara en barriär mot yttre faktorer som bakterier, mikroorganismer och solens strålar, säger Agneta Gånemo.

Huden medverkar också i temperaturregleringen, produktionen av D-vitamin och i kroppens immunförsvar. Den har en god förmåga att reparera sig själv vid skada.

Överhuden är normalt tunn, men tjockleken varierar över kroppen, den kan vara upp till 0,5 mm tjock och består av tätt packade celler. Cellerna är ordnade i olika lager utifrån deras mognadsgrad.

Underst finns det så kallade basalcellslagret där nybildning av celler sker kontinuerligt. Cellerna vandrar sedan mot hudytan och förhornas och bildar det översta skiktet i överhuden, hornlagret.

Hudåkommor drabbar alla

Alla människor drabbas någon gång av en hudåkomma. Det kan till exempel vara inflammatoriska tillstånd, som eksem eller psoriasis, infektioner som svamp eller bakteriella sjukdomar, insektsbett, tumörer, läkemedelsbiverkningar eller trauman, genom olyckor eller självska debeteende.

– Dessutom uppkommer hudsjukdomar med genetiska orsaker. Iktyos är exempel på en sådan sjukdom, säger Agneta Gånemo.

Bakgrund

Iktyos är en mycket gammal sjukdom. Den har funnits i Indien och i Bortre Asien i tusentals år. Iktyos delas upp i medfödd, kongenital iktyos (1 per 30 000 födda), könsbunden iktyos (1 per 3000 födda) och vanlig iktyos (1 per 300 födda).

Tre till fyra barn föds varje år i Sverige med de medfödda formerna. Vanlig iktyos (iktyos vulgaris) håller på att bli än vanligare.

– I Sverige har vi inte gjort några studier om antalet, men studier från Tyskland visar att ett barn per 100 nyfödda har eller får vanlig iktyos, säger Agneta Gånemo

Former som syns direkt vid födseln

Iktyos ärvs av föräldrarna, som regel genom autosomal recessiv nedärvning, men sannolikt finns också sällsynta autosomala dominant former. Vi autosomal recessiv nedärvning måste båda föräldrarna ha det muterade anlaget (den förändrade genen) för att det ska kunna gå vidare i nästa generation. (Mer om genetik längre ner i dokumentationen.)

År 2002 när Agneta Gånemo gjorde sin avhandling om medfödd iktyos var endast transglutaminas 1 genen (TGM1) upptäckt. Idag är många fler gener namngivna och forskarna vet hur mutationen på genen påverkar sjukdomarna.

– I min avhandling presenterade jag en studie med 83 personer med medfödd iktyos. Cirka hälften av dem hade en mutation i transglutaminas 1 genen. Idag känner vi till fler gener och förstår att mutationerna i de olika generna ger olika mycket symtom, säger Agneta Gånemo.

De olika mutationerna påverkar överhuden på varierande sätt. Ibland handlar det om att enzymerna som styr fetterna är skadade. Andra gånger påverkas hudcellernas inbördes förhållande eller hur hudcellerna lossnar från överhuden.

Autosomal recessiv congenital iktyos (ARCI), märks från födseln och har flera undergrupper bland annat lamelläriktyos,

Lamelläriktyos ger symtom som i allmänhet syns direkt efter förlossningen, oftast genom att det nyfödda barnet har en genomskinlig ”klisterrhinna” på huden på hela kroppen. Ett barn med detta tillstånd kallas *collodion baby*. En del kan även ha

kraftigt rodnad hud, så kallad *kongenital iktyos erythroderma*. Huden är förtjockad, fjällig och mycket torr.

– Hudbarriären blir skadad på grund av en felaktig uppbyggnad av hudlagret. Vi har tidigare trott att det är detta som gör att huden är så tjock, men det kan också vara kroppens sätt att 'täta till' den skadade huden. Förtjockningen kan vara kroppens eget försvar, säger Agneta Gånemo.

Personer med dessa former av iktyos, har nedsatt förmåga att svettas, eller så svettas de inte alls. Det medför problem eftersom kroppen inte kan kyla ner sig som den ska vid värme eller ansträngning. Många har också utåtvända ögonlock så kallad ectropion, dålig hårkvalitet och problem med fjäll i hörselgångarna. Lamelläer iktyos förekommer i olika svårighetsgrad beroende på mutationen.

Andra former av iktyos är blåsbildande iktyos (**epidermolytisk- 'EI'**) då syns blåsor, sår vid födelsen, senare tillkommer hudrodnader och vårtliknande förtjockningar.

Erythrodermisk iktyos är en variant med rodnad hud med små vita hudfjäll på torr hud.

Former som debuterar senare

Vanlig iktyos (iktyos vulgaris) ger symtom som debuterar under det första levnadsåret. Huden är torr och fjällig med ökad linjering i handflatorna. Senare konstateras också ofta atopiskt eksem, som är en annan hudåkomma tätt kopplad till vanlig iktyos.

– De som har vanlig iktyos i kombination med atopiskt eksem har en förändring i den så kallade filagrin-genen, som påverkar ett äggviteämne som behövs för att huden ska vara mjuk och lagom fuktig, säger Agneta Gånemo.

Oftast får personen med vanlig iktyos, diagnos sent eller ingen diagnos alls.

En variant av vanlig iktyos nedärvs dominant och det betyder att barnet får anlag för sjukdomen från båda föräldrarna. Då blir symtomen svårare än annars.

Könsbunden iktyos, XRI, drabbar i princip bara pojkar och nedärvs från modern. Det är en skada på X-kromosomen.

Symtomen kan märkas redan under första levnadsveckan eller senare under första halvåret. Dock kan det dröja innan rätt diagnos ställs.

Den här formen av iktyos drabbar omkring 1 av 6000 pojkar och män. Fjällen är ofta extra mörka, särskilt på armar och ben, nacke och i hårbotten.

– Sjukdomen kan höra ihop med andra förändringar, till exempel att testiklarna inte vandrat ner i pungen, säger Agneta Gånemo. Det var en förlossningsläkare som definierade XRI.

– Han var med om att kvinnor hade långa svåra förlossningar och sedan födde pojkar som var mycket torra i huden, säger Agneta Gånemo.

Både vanlig och könsbunden iktyos räknas till de mildare formerna, men det är viktigt att hitta rätt behandling eftersom symtomen förekommer i varierande grad.

Syndrom inom gruppen iktyosjukdomar

– Vid en del olika syndrom kan iktyos förekomma som ett av symtomen. I Sverige har vi några patienter med dessa mycket ovanliga syndrom, säger Agneta Gånemo.

Vanligast är **Sjögren-Larssons syndrom**. Andra exempel är **Nethertons syndrom, KID, IFAP, IPS** med flera. Sjögren-Larssons syndrom är en 'svensk' sjukdom, men förekommer över hela världen.

– Ungefär hälften av världens alla rapporterade fall finns i Norrbotten och Västerbotten i Sverige. De som är födda där eller har sitt ursprung från Norrland är släkt i tio till tolv generationer bak i tiden, säger Agneta Gånemo.

Alla med Sjögren-Larssons syndrom har medfödd iktyos, samt en utvecklingsstörning i någon form. Flertalet patienter har även epilepsi, talsvårigheter och problem med synen, samt en ring av vita prickar i ögonbotten (så kallade glistening dots).

Vid **Nethertons syndrom** föds barnet med en svår rodnad.

Nethertons orsakas av en mutation på SPINK5-genen som styr bindningen av äggviteämnet, LEKTI som verkar hämmande på vissa enzymer i överhuden. Enzymerna har till uppgift att bryta ner kopplingarna mellan olika hornceller. När inte enzymet fungerar blir hudbarriären för tunn och dessutom sker en ohämmad avstötning av hornceller vilket leder till fjällning.

– En person med Nethertons syndrom har en svårt skadad hudbarriär varför det är viktigt att veta att allt som stryks på huden kan sugas upp. Immunförsvaret är också påverkat vilket betyder att det är vanligt med astma, hösnuva och andra allergier, säger Agneta Gånemo.

Övriga symtom

Förutom hudbesvären leder iktyos ofta till specifika problem med hårbotten, ögon, öron och fötter. Ungefär hälften av de som har lamelläriktyos har ektropion, det vill säga utåtvända ögonlock. Det gör att ögonen inte alltid stänger sig som det ska, vilket ökar tårflödet och stör dräneringen av ögat. Det är vanligt att ögonen och/eller ögonlocken blir irriterade.

Även huden inne i öronen påverkas vid iktyos. Hudfjäll i hörselgången kan påverka hörseln, och regelbundna läkarbesök för att rengöra hörselgången kan därför behövas. Ofta fastnar fjäll i hårbotten, och ibland saknas hår på delar av hjässan.

Temperaturregleringen är ofta störd. En del saknar förmåga att svettas, vilket gör att träning och varm väderlek kan ställa till besvär. Värmen leder till trötthet, irritation, huvudvärk och/eller svimning. En del upplever att händer och fötter svullnar. Generellt har många med iktyos extra besvär med sina fötter. De är ofta torra, huden spricker och såväl naglar som hud kan bli förtjockad. Det är också vanligt med svampinfektioner.

Frågor till Agneta Gånemo:

Jag fick besked att jag hade en defekt på genen transglutaminas 1 TGM1,1997. Kan jag ha defekt på någon av de andra generna man upptäckt efter det?

– Nej du har fortfarande bara TGM1.

Min defekta gen heter A och tre siffror, vilken gen går det in under?

– Det är transglutaminas 1 genen, TGM1. Själva genen beskrivs genom ett antal bokstäver varav A är en. Bokstävernans ordning är förändrad på ett ställe och det är där mutationen eller förändringen finns, som ger symtomen.

Genetik vid iktyos

Genetiker är läkare som arbetar med ärftliga sjukdomar. Det finns totalt runt 6000 sådana sjukdomar, varav de flesta är sällsynta, säger Maria Soller som är överläkare och genetiker

på Avdelningen för Klinisk genetik, Labmedicin i Region Skåne.

Bakgrunden till alla former av iktyos är förändringar på generna det vill säga mutationer i arvsmassan. Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Generna är ungefär 21 000 till antalet och utgörs av hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar). Ett par är könskromosomer, kvinnor har två X-kromosomer och män har en X – och en Y-kromosom.

Alla människor har förändringar i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. Förändringar som ger upphov till sjukdom kallas *mutationer*.

Eftersom genernas byggstenar, de så kallade *nukleotiderna*, utgör mallar för olika proteiner kan mutationerna medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas.

Proteinerna behöver vi för att vi ska fungera.

Till exempel kan ett protein bildas i för liten mängd eller helt saknas, eller så kan mutationen leda till att protein förändras strukturellt. Detta medför olika symtom.

Ärftlighet

Olika typer av iktyos följer olika ärftlighetsmönster.

Lamellä, erythrodermisk och pleomorf iktyos är exempel på sjukdomar som ärvs *autosomalt recessivt*. Då är båda föräldrarna friska anlagsbärare, och sannolikheten för att varje barn får sjukdomen är 25 procent. I hälften av fallen blir barnet frisk bärare, som sina föräldrar, och i 25 procent av fallen ärver barnet inte alls det skadade anlaget.

Epidermolytisk iktyos ärvs *autosomalt dominant*. Det innebär att om den ena föräldern har sjukdomen (det vill säga en normal gen och en muterad gen) blir risken för såväl söner som döttrar att ärva sjukdomen 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare.

– Iktyos kan också uppstå som en konsekvens av en nymutation, det vill säga en ny genetisk förändring som inte funnits tidigare i familjen. Sjukdomen är då inte alls nedärvd från föräldrarna, säger Maria Soller.

Vid avdelningen för klinisk genetik där Maria Soller arbetar, söker de den genetiska diagnosen. Där går det att få information om ärftlighetsmönster, upprepningsrisk och testmöjligheter.

När det gäller iktyos undersöks flera olika gener, bland dem TGM1, transglutaminas 1.

– Många gånger behövs en exakt diagnos för att personen med iktyos ska kunna få rätt hjälp, behandling och prognos. Den som vill få barn kan också vilja försäkra sig om att barnet inte får sjukdomen, säger Maria Soller.

Fosterdiagnostik innebär att ett blivande föräldrapar kan få reda på om fostret bär på den förändrade genen eller inte. Detta sker genom ett prov på moderkakan i fostervecka 11 eller 12, eller ett fostervattenprov från och med vecka 16. Det förutsätter att den genetiska förändringen är känd, alltså att man vet vilken gen som bär på förändringen som förekommer inom familjen.

Preimplantatorisk genetisk diagnostik, PGD, kräver också att den genetiska förändringen är känd. Metoden innebär att paret gör en IVF, provrörsbefruktning, och sedan analyseras embryonas DNA när de befinner sig i åttacells-stadiet. Därefter återinförs ett icke anlagsbärande embryo till kvinnans livmoder.

Fördelen med metoden är att embryot som återinförs till 99 procents säkerhet inte bär på den sjukdomsorsakande genen.

Den som har iktyos och funderar på ärftlighet kan som första åtgärd diskutera detta med en läkare, specialist i klinisk genetik eller en genetisk vägledare på någon av de avdelningar för klinisk genetik som finns.

– De är på universitetsorterna, i Stockholm, Uppsala, Umeå, Lund, Linköping och Göteborg, säger Maria Soller.

Frågor till Maria Soller:

Vad händer med mina genetiska prover?

– Resultaten vid avdelningen för klinisk genetik omfattas av samma sekretess som i övriga sjukvården. De lämnas inte ut utan patientens godkännande. Vi brukar alltid ha ett samtal med patienten vid provtagningen och frågar då om det är ok att lämna ut provresultaten till släktingar. Om det inte är det gör vi det inte.

Sparas mitt gentest?

– Ja, analysresultaten sparas.

Jag har gjort ett genetiskt test för länge sedan. Kan jag få reda på resultatet idag?

– Ja, det är bara att ringa till Avdelningen för klinisk genetik, så kan de hjälpa till med att ta reda på var det finns. Det kan hända att de uppmanar er att skriva ett brev.

Går det att radera provresultaten som gjorts på Avdelningen för klinisk genetik?

– Ja, det går.

Hudproblem, behandling och omvårdnad

Den symtomlindrande behandlingen är viktig. Det handlar om att smörja den torra huden flera gånger om dagen och att bada och skrubba bort de fjäll som bildas.

– En del kanske förenklar och tänker att det bara handlar om lite torr hud, men att inte behandla iktyos kan få stora konsekvenser för den enskilde.

Det säger docent Agneta Gånemo.

Vid svår iktyos förekommer invärtes behandling. I Sverige har vi traditionellt varit restriktiva när det gäller att skriva ut läkemedlen Tigason och Neotigason framförallt till barn. Dessa läkemedel har nu funnits i över trettio år och används vid hudsjukdomar som karakteriseras av rubbningar vid nybildande av hud. Biverkningar i form av höga blodfetter eller skelettdeformationer har beskrivits och därför är det viktigt att dessa läkemedel bara ordineras av hudläkare vid hudkliniker och följs upp ordentligt.

– Idag är uppföljningen av patienterna bättre och vi ser inte lika många biverkningar. Fortfarande innehåller läkemedlet samma ämne så teoretiskt är risken lika stor för skelettförändringar, säger Agneta Gånemo.

Neotigason kan också leda till fosterskador och därför är läkare restriktiva med att ge medicinen till kvinnor i fertil ålder.

– Det tar lång tid innan medicinen går ur kroppen, ibland så lång tid som två år. Det är bra att veta för den som tänker bli gravid, säger Agneta Gånemo.

Utvärtes behandling

Ökad användning av bad och dusch har gett färre hudinfektioner vid iktyos.

– På femtiotalet och dessförinnan badade den som hade iktyos mera sällan, på grund av att man trodde att vattnet var uttorkande för huden. Istället smörjde de med iktyos in sig och lade lager på lager med salva på kroppen, med svåra hudinfektioner som följde.

– Vi vet idag att vatten inte är farligt och sedan vi började rekommendera täta duschar och bad har många upplevt en stor förbättring i huden.

Numera finns ångdusch som många tycker fungerar och spa-bad med MicroSilk, små bubblor med syre som luckrar upp huden.

Minst en gång i veckan är det bra att ta ett längre behandlingsbad, på två till tre timmar.

– Tillsätt gärna salt i vattnet, omkring en liter per bad. Det går att köpa renat poolsalt i större säckar på en del trädgårdsaffärer och poolaffärer i stora säckar. Vattnet ska inte vara så salt att det gör ont.

Den som har problem med hudinfektioner kan tillsätta två till tre matskedar hushållsklorin i badet.

– Olja i vattnet känns också skönt, men utesluter inte smörjningen som alltid måste göras efter badet.

Agneta Gånemo rekommenderar att göra badandet till en skön stund.

– Se till att det är lagom varmt i badrummet, ha en teve i badrummet eller skön musik för den som föredrar det.

Smörjning

Att smörja in huden minskar torrheten, verkar avfjällande och behåller hudens mjukhet och smidighet. Smörjandet hjälper också till att minska klåda, infektioner och inflammationer, och att läka sår och sprickor.

Krämerna innehåller tre komponenter: fettämnen, vatten och emulgatorer som gör att fett och vatten blandas på rätt sätt. För att krämerna inte ska bli gamla innehåller de också konserveringsmedel och antioxidanter.

Fettämnenas uppgift är att göra huden mjuk.

– Den blir smidig av att ämnena lägger sig utanpå huden. De går dock inte in i huden och förändrar hornlagret, säger Agneta Gånemo.

Fetter som används är bland annat vaselin, humanfetter som glycerin och ceramid, animaliska fetter som lanolin och ullfett samt vegetabiliska oljor, till exempel rapsolja och avokadoolja.

– En del anser att vaselin kan vara skadligt men det finns inga bevis för det. Många har använt vaselin under lång tid och upplevt att det

fungerar väl, säger Agneta Gånemo.

De flesta tror att vegetabiliska oljor och extrakt från blommor och växter är naturliga och därför bäst för huden. Det har visat sig att dessa ämnen i större utsträckning än syntetiska fetter leder till allergier. Det beror på att det är lättare att bli allergisk mot ingredienser från växtriket. En del personer är också känsliga för det konserveringsmedel som sätts till för att fetterna inte ska härskna.

– Det som vi fortfarande rekommenderar, är att hålla sig till de krämer som produceras av läkemedelsföretag, inte kosmetiska företag. Det finns mycket krämer för olika behov men för er del handlar det om att mängden som används är stor.

– Ni behöver mycket och det blir dyrt, säger Agneta Gånemo.

Canoderm, Locobase LPL, Miniderm, Calmuril, Fenuril och Propyderm är exempel på krämer som fungerar. Krämerna har olika fetthalt och är olika tjocka. Det gäller att prova sig fram för att se vilken kräm som passar bäst. Ofta behövs olika krämer till olika kroppsdelar.

– En del krämer kan svida på huden. Jag skulle till exempel inte rekommendera en salva med hög karbamidhalt för de som är röda i huden, säger Agneta Gånemo.

Vid inflammation i huden, som vid eksem eller vid Nethertons syndrom är det bra att använda mjuka krämer med eller utan tillsatser och kortisonkräm som är receptbelagd och som finns i olika styrkor.

Den som har iktyos och svår klåda kan använda en steroid som heter Protopic och som är receptbelagd. Olika medel mot svampinfektion går att använda i ljumskar, armhålor med mera. Vid hudinfektioner rekommenderar Agneta Gånemo Microcid och Fucidin.

Frågor att ställa sig vid behandling

Vilken hudsjukdom handlar det om? Finns det läkemedelsrekommendationer till denna typ av hudsjukdom? Svårighetsgrad? Utbredning av hudförändringarna? Lokalisation av hudförändringarna? Hudens genomsläpplighet?

Tunn hudbarriär kan göra att ämnet i salvan påverkar för mycket.

– Till detta bör läggas att man måste ta ställning till om personen kan följa rekommendationerna. Knappt femtio procent av de som

har hudsjukdomar följer rekommendationer. De andra gör som de vill, säger Agneta Gånemo.

Mängden salvor som går åt är en annan sak.

– När jag säger att det kan gå åt fyra ton salva under en livstid för en iktyos- patient brukar de flesta kippa efter andan. Först då brukar läkare fatta att det inte går att skriva ut bara tre tuber. De allra flesta behöver löpande recept år efter år, säger hon.

Tips!

Det finns en borste som gör det lätt att smörja in ryggen på annars ”oåtkomliga” ställen. Den finns att köpa på www.hjalpmedel.se

Frågor till Agneta Gånemo:

Hjälper det att äta D-vitamin?

– Det diskuteras att D-vitamin kan ha betydelse vid iktyos, men forskningen har inte kommit så långt att det går att rekommendera personer med iktyos ska äta D-vitaminer.

Går det att komma direkt till hudläkare?

– Det är fritt vårdsökande över landet sen första januari 2015. Det behövs ingen remiss för att komma till hudläkare.

Ögonproblem i samband med iktyos

Vid iktyos blir det sår på huden och när såret läker ett ärr.

– Då krymper huden. På många ställen på kroppen spelar det ingen stor roll, men just runt ögonen har det betydelse. Inte bara utseendet men också ögats funktion påverkas, säger Gabor Koranyi, ögonkirurg och verksamhetschef på ögonkliniken i Växjö.

När huden krymper lyfts ögonlocket upp och blottar själva ögonloben och det nedre ”locket” lyfts ner.

– Det kallas för ektropion, som betyder utåtvänt och medför uttorkning av ögat, säger Gabor Koranyi.

Ögats yta är ett känsligt system och det viktigaste är att tårssystemet fungerar. Det håller rent på ögats yta, ser till att det är friskt, försörjer ögat med enzymer och ger syre till vävnader.

Tårarna bildas i tårkörteln som ligger innanför ögonlocken, vid den yttersta kanten av ögat. Tårarna bildar normalt ett tårskikt som

lägger sig som en hinna i ögat.

– För att detta ska fungera bra krävs också att ögonlockens insida samarbetar med tårsystemet. Det bildas hela tiden nya tårar, som dunstar när vi har ögonen öppna. Det bildas mer än det som dunstar bort och överskottet rinner ner i näsan via kanalen i ögats innerkant, säger Gabor Koranyi.

Det är därför även näsan börjar rinna när vi gråter. Personer med iktyos bildar ofta mer tårar på grund av torrheten i ögat. I många fall fungerar avrinningen från ögat också sämre än hos andra.

– Om inte ögonlocken fungerar kommer ögonloben det vill säga själva ögat att skadas, säger Gabor Koranyi.

Ungefär 50-70 procent av personerna med lamelläer iktyos har problem med ektropion, alltså utåtvända ögonlock.

Vid X-kromosombunden iktyos finns hornhinnerubbningar som inte syns vid de andra formerna. Iktyos förekommer ibland också som en del av något annat syndrom. I de fallen kan ytterligare ögonpåverkan förekomma, exempelvis grå starr, retinalt colobom (att det fattas en bit av näthinna) och mios (liten pupill).

Behandling

För att förhindra uttorkning av ögat är det viktigt med bra vård av huden på ögonlocken. Den ska hållas så mjuk och smidig som möjligt för att förhindra att ögat står öppet för mycket. A-vitamintillskott kan hjälpa.

Om ögat ändå torkar ut och ögonlocken vänds utåt är det viktigt att operera så att ögonlocken åter kan stängas. Vid en ektropion-operation tar man hud från en annan plats på kroppen för att lägga till ett transplantat på ögonlocken. Huden kan tas från området bakom öronen, överarmens eller lårets insida, förhuden eller området ovanför nyckelbenen.

– Om ögat är torrt kan det dock ibland räcka att sätta för tårkanalens öppning med en liten plugg, så kallad punktumplugg, säger Gabor Koranyi.

Ögonproblemen vid iktyos kan på sikt leda till hornhinneskada och behov av hornhinnetransplantation. Detta är en operation man helst undviker.

Ibland fattas tårvätska i ögat. Då kan man ge ersättning. Eftersom behandlingen är livslång är det väldigt viktigt att tårsubstitutet inte innehåller konserveringsmedel. Det finns många olika sorter att välja bland och varje person måste prova sig fram för att hitta den som passar bäst.

– Preparatens viskositet (seghet) varierar. De mer trögflytande kan ge onödig dimsyn. Undvik preparat som har en onödigt hög viskositet, alltså är onödigt trögflytande, säger Gabor Koranyi. Tunna ögondroppar behöver droppas i ögat oftare än trögflytande. En tumregel kan vara att byta till en tjockare variant om man behöver droppa mer än sex gånger per dag.

Situationer som förvärrar torra ögon

Luftdrag, torr luft, värme, rök, luftföroreningar och damm förvärrar torrheten i ögonen. Det gör också infektioner och inflammationer.

– Bilkörning, bildskärmsarbete och dataspelande gör att vi blinkar mer sällan vilket också torkar ut ögonen, säger Gabor Koranyi. Kontaktlinser kan vara bra för att läka sår på hornhinnan, men kan av andra skäl vara besvärliga.

– Generellt rekommenderar vi inte linser för daglig användning till personer med omfattande ögonproblem. Dock kan man använda linser för kortvarigt bruk, till exempel för att läka sår på hornhinnan.

Gabor Koranyi tycker att prognosen för ögonproblemen vid iktyos generellt sett är god. Men det är viktigt att vara uppmärksam på symtom som uppstår, och att inte vara rädd för ingrepp som kan korrigera problemen.

Frågor till Gabor Koranyi:

Varför rinner ögonen mer när vi blir äldre?

– Tårkanalen blir snävare med åren. Slemhinnan i tårkanalen fungerar inte lika bra som tidigare och det gör att avrinningen inte fungerar som den ska. När det blåser på vintern till exempel bildas det mer tårar och de kan inte rinna ner på samma sätt som tidigare. Det gäller alla äldre. Tårkanalen har inte samma kapacitet.

Varför stänger inte en patient med iktyos ögonlocken?

– Det är hudförkortningen och ektropiet – det utåtvända ögonlocket som gör det. Att inte kunna stänga ögat ställer till stora problem. Det är ett problem som måste lösas, annars skadar man ögat permanent. Det går att operera så att ögonlocken kan stängas.

Vad går att göra för att hantera ögonlocksinflammation?

– Massage och ibland kortisonsalva.

Öron-näsa-hals

Torra näslemhinnor kan orsaka sprickor och blödningar i näsan. Ett bra sätt att komma tillrätta med det är att smörja inuti näsan.

– Det finns en receptfri sesamoljespray (Nozoil) på apoteket som fungerar bra. Det går också att behandla med en bomullstuss indränkt i olivolja, säger Stefan Skrtic, specialistläkare inom öron-, näs- och halssjukvård vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

På apoteket finns också Spongostan, ett receptfritt medel som används när en näsblödning uppstått och för att stoppa den.

– Det ser ut som frigolit och man klipper ut en avlång bit på cirka en centimeter, doppar den i vatten, petar in den i näsan och låter den ligga kvar under en näsblödning, säger Stefan Skrtic.

Blåsor i munhålan avhjälpas bäst genom att skölja munnen och gurgla svalget med ett smärtstillande munsköljmedel, som till exempel Andolex.

Vid iktyos kan det förekomma olika förträngningar och missbildningar i hörselgången, som gör att hörseln försämras.

Ytterörat som fångar upp ljudvågorna, kan vara deformerat och då går det att genom ett plastikkirurgiskt ingrepp bygga upp örat med hjälp av brosk från andra delar av kroppen oftast revbenen.

– Plastikkirurgen bygger upp ytterörat på tre operationer med ett halvårs mellanrum mellan varje, säger Stefan Skrtic.

Ena hörselgången kan saknas. Det går att se på en datortomografiröntgen. En ny hörselgång kan rekonstrueras av en öronkirurg.

Broskbildningar, exostoser, kan ligga som kullerstenar i hörselgången, växa till sig och göra att patienten hör dåligt.

– De går att operera bort, säger Stefan Skrtic.

Vanligast är kanske att hörselgången täpps till av hudflagor. Det kan vara svårt att få bort dem.

– Huvudregeln är att aldrig pilla med något i hörselgången, utan på sin höjd tvätta rent ytterörat efter duschen med en tunn

frottéhandduk virad runt ett finger. Använder man pincetter eller tops i hörselgången blir det lätt katarr i örat. Egentligen ska man inte gå in med något i hörselgången, som är mindre än armbågen, säger Stefan Skrtic.

Den som har stora svårigheter med hudflagor bör få hjälp regelbundet av öronläkare.

– Det är inte svårt att åtgärda för den som vet hur man gör. Jag rekommenderar att ni ber om en remiss till en öronspecialist eller går till en privatläkare specialiserad på öron, säger Stefan Skrtic. Behandlingen går till så att hudflagorna suggs upp med en sug och sedan behandlas hörselgången med tamponader av gasväv, indränkta i alsolsprit och kortison.

– Det här upprepas flera gånger varannan var tredje timma, sedan får patienten komma tillbaka och göra om proceduren efter ett tag, säger Stefan Skrtic.

Information från Försäkringskassan

Sara Eriksson och Kristina Frisé från Försäkringskassan i Göteborg, informerar om de ekonomiska stöd som vuxna med funktionsnedsättning kan få genom Försäkringskassan.

Vid sjukpenning får den som är sjuk 80 procent av inkomsten. 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.

– Vi försöker vara aktiva så att vi snabbt vet om personen behöver ha stöd av försäkringskassan för att komma tillbaka.

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 2016.

- 69 procent (2547 kr)
- 53 procent (1957 kr)
- 36 procent (1329 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.

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.

En enklare vardag

Försäkringskassan minskar krånglet för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

1. En kontaktperson hos Försäkringskassan

De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med Försäkringskassan.

2. Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning

Möjligheten att kunna få stöd från Försäkringskassan redan på sjukhuset eller Habiliteringen finns redan på vissa ställen och det skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.

3. Förenklade och samordnade uppföljningar

För att göra vardagen mera förutsägbar och tryggare för den som har en funktionsnedsättning skall Försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos Försäkringskassan.

4. Kortare väntetider på beslut**5. En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning****6. Enklare digital kontakt med Försäkringskassan**

Mer information finns på Försäkringskassans hemsida:

www.forsakringskassan.se

Tips på andra bra webbsidor:

www.agrenska.se – Ågrenska

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

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, Lena Abrahamsson, informerar om hjälp och stöd när det gäller personer som har funktionsnedsättningar.

Det är viktigt om sökande har behov av stöd 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.

Övergång mellan skola och arbete

Lena Abrahamsson är särskild samordnare för unga arbetssökande med funktionsnedsättning. Hon berättade att arbetsförmedlingen samverkar med skolan för att genom vägledning och information underlätta övergången från skola till arbetsliv för elever med funktionsnedsättning som fyllt 16 år men inte 30 år.

– Arbetsförmedlingen samverkar med försäkringskassan för att öka möjligheterna till egen försörjning genom förvärvsarbete för ungdomar med aktivitetsersättning, säger hon.

Målgrupper är elever i gymnasieskolor, gymnasiesärskolor, friskolegymnasier, riksgymnasier och folkhögskolor. Samt

arbets sökande under 30 år som har aktivitetsersättning från Försäkringskassan och/eller finns inom daglig verksamhet och aktualiseras till Arbetsförmedlingen genom Försäkringskassan eller daglig verksamhet.

Särskilt stöd till ungdomar är att Arbetsförmedlingen kan förbereda beslut om anställningsstöd i anslutning till skolslut. Planera inför övergång från skola till arbete.

Handläggare

Efter inskrivning på arbetsförmedlingen, om arbets sökande har behov av arbetsrehabilitering, får den arbets sökande en handläggare, en arbetsförmedlare med rehabiliteringskunskap, 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 arbets sökande pröva andra möjligheter än tidigare, säger Lena Abrahamsson.

Rehabiliteringsteam

Som arbetsförmedlare har man möjlighet att ta in specialistkompetens. Arbetsförmedlingen har ett rehabiliteringsteam som består av arbetsterapeut, arbetspsykolog, sjukgymnast, socialkonsult och utöver det även en SIUS-konsult (Särskild Introduktions- och Uppföljningsstöd). Den som har haft praktikplats eller jobbat extra ska berätta det.

Praktikplats

Arbetsförmedlaren hjälper till med att se till att den arbets sökande får en praktikplats som eventuellt kan leda till en tillsvidareanställning. Praktikens syfte är olika, en del sökande behöver träna på att jobba andra behöver vägledas genom praktik för att klara av att erhålla och behålla ett arbete.

Kanske vet personen inte riktigt vad hen 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 arbets sökande och arbetsförmedlaren fram till en lämplig arbetsplats. Arbetsförmedlaren eller sökanden ringer till arbetsplatsen och hör om det går att göra studiebesök där. Den arbets sökande 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 anställning.

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 utifrån personens behov. Anpassa olika arbetsredskaps funktioner och så vidare. Arbetsgivaren har ansvar för den allmänna arbetsmiljön.

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 nyanställda 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 arbetssökande att prata om.

Arbetsterapeut

Arbetsterapeuten kan göra arbetsplatsanpassning med till exempel arbetstekniska hjälpmedel.

– Arbetsförmedlingen kan hjälpa till med anpassningen under hela den tiden arbetstagaren har anställning med lönestöd, säger Lena Abrahamsson.

Allteftersom arbetstagarens stödbehov avtar fasas lönestödet ut. Inför en anställning med lönestöd görs en arbetsanalys som ligger till grund för hur lönestödet ska utformas. Därefter kan beslut om 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 arbetsuppgift som

ska tränas in. Kvarstår funktionsnedsättningen över tid och det hindrar en del av arbetsuppgifterna kan personen bli aktuell för en **trygghetsanställning**. Den kan vara till anställningen upphör. Stödbehov fastställs första året och kan därefter förlängas med tre år. På arbetsförmedlingens hemsida www.arbetsformedlingen.se, finns mycket information att hämta.

Väglednings- och informationsmaterial för unga:
www.arbetsformedlingen.se/ung

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med iktyos, deltar sju personer; fem kvinnor och två män, i ett erfarenhetsutbyte med verksamhetsansvarig AnnCatrin Røjvik och socionom Cecilia Stocks från Ågrenska.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnar. Diskussionerna handlar om upplevelsen av skola, yrkesliv, boendeanpassning, vardagsrutiner, sömn, fritid, socialt liv, vänner samt sjukvård och andra kontakter i samhället.

Skolan

Gymnastiken var ett jobbigt kapitel för de flesta. De blev fort för varma för att vara med och var tvungna att ta pauser och kyla ner sig ordentligt. Den som är äldst i gruppen gick i skolan på fyrtiotalet och löste problemet på sitt sätt. Han stod i mål när det var fotboll.

– Jag gjorde väl heller inte tillräcklig nytta på plan. Kunde inte röra mig som de andra, säger han.

Ofta saknade lärarna förståelse för deras problem. En av kvinnorna berättar att hon inte tålde värmen och därför inte kunde koncentrera sig i klassrummet.

– Det tog långt tid innan de lyssnade, men till slut satte de en skyddsfilm på fönstren. Särskilt en lärare klagade på att det var mörkt i klassrummet varje gång hen kom in, trots att hen mycket väl visste varför det var så.

En friluftsdag tvingades en kvinna att vara med på en löprunda trots att hon protesterade och absolut inte ville det. De skulle springa tre kilometer, vilket var en omöjlighet för henne. Hon fick värmeslag och höll på att svimma.

– Då först förstod de att jag inte var som de andra. Rektorn förstod mig bäst, hen lät mig anordna andakter, bjuda in präster och så trots att jag inte var gammal. Jag har min tro och är trygg i den och det

gjorde att jag orkade med skolan och allt tråkigt som hände mig där. Mina föräldrar sa aldrig något om min sjukdom till skolan och jag vet inte om jag hade fått det bättre om de hade sagt något. Jag är inte så säker på det.

En av männen var med på gympan men hade alltid långbyxor. Han ville inte att de andra skulle se hans ben.

– Jag tyckte det var jobbigt att visa och ville inte att de skulle fråga mig om vad det var. Annars hade inte jag problem med kompisar.

Ingen behövde egentligen duscha eftersom de inte svettas. Men ibland var det ändå tvång på det och då kändes det jobbigt.

– Jag ville inte duscha med andra och var rädd för att visa mig.

Mobbning var nästan alla utsatta för och särskilt i högstadiet. Det handlade om huden och fjällningen.

– Ingen ville hålla mig i handen, för att jag hade skrovliga händer, säger en.

– I skolan ville inte mina kompisar vara med mig. De mobbade mig och drog sönder mina kläder. Men hemma gick det bra att vara med mig, då hade vi jättekul.

– Jag mobbades i skolan på högstadiet. De kunde ropa att jag var äcklig och springa undan för att jag smittade. Men när jag pratade med lärare ville de bara att jag skulle förstå de som mobbade mig. 'Kanske hade de en dålig dag, menstruation eller något annat, sa lärarna.'

Yrkesliv

De är i olika åldrar. Några är i början av sitt yrkesliv, någon har arbetat men är arbetslös nu. Två är pensionärer.

Vuxengruppen är eller har varit: lärare, chaufför, kontorist, truckförare, ingenjör och sjukvårdare. Ingen har låtit sjukdomen styra när de valt sitt yrke.

En av kvinnorna har provat på flera olika yrken. Hon gick en linje för kontor- och distribution på gymnasiet. Det har hon haft användning för särskilt på sitt senaste jobb. Hon har arbetat i ett arkiv, som ledsagare, växeltelefonist och kontorist. Oftast har hon kommit in på arbetsplatsen med lönebidrag men sedan fått fortsätta som tillsvidareanställd.

– De har sett att jag ser annorlunda ut och jag hade haft svårt att komma in på arbetsmarknaden utan lönebidrag, men allteftersom har det fasats ut. Nu har jag arbetat i tolv år utan lönebidrag.

Lönebidrag är ett bra sätt att komma in på en arbetsplats och det är

så jag tycker det ska användas. Den som inte behöver det längre ska låta det gå till någon annan, som bättre behöver det, säger hon. Hon har fått anpassningar på sina arbetsplatser som arbetsgivaren har betalat, bland annat solskydd på fönstren, arbetslampa (som inte blir för varm) och rullgardin.

Chauffören i sällskapet var tvungen att sluta för att det blev för varmt inne i bilen på somrarna. Nu söker han ett helt nytt jobb.

En kvinna har utbildat sig till vårdare och arbetat i en trygghetspatrull. Nu har hon fått problem med ögonen på grund av sin iktyos och kan inte fortsätta med det som innebar nattarbete och körning i mörker. Hon arbetar inom daglig verksamhet idag.

En kvinna kör truck på ett byggvaruhus.

– Det fungerar sådär. Det har inte varit önskedrömmen att sitta i en varm truck när det är 25 grader varmt ute och det är inte bra när det är 15 grader kallt heller. Nu har arbetsgivaren lönebidrag till mig, för att jag inte kan fullt göra mina arbetsuppgifter utomhus alla dagar, säger hon.

Kvinnan som är ingenjör började sin yrkesbana med praktik på ett väveri.

– Det fungerade inte så bra. Jag skulle laga tråden när den gick av. Det var konstsilke och tråden fastande i mina skrovliga händer. Jag försökte också använda vantar men det blev för otympligt. Det gick inte att knyta knutar med vantar på.

När hon fick sitt första jobb som ingenjör inom kommunen möttes hon av stor förståelse. Hennes chef ordnade så att hon fick sitta i ett rum som var svalt, hon fick hjälp med att skaffa en lägenhet med badkar, så att hon skulle kunna behandla sin hud, hon fick parkeringsplats i ett parkeringshus när hon klagade på att hon inte kunde sätta sig i en solvarm bil och ingen sa något när hon åt med tunna vantar i matsalen.

– De flesta av mina arbetsgivare har varit mycket förstående. Alla utom en som mobbade mig, men då fick jag stor hjälp av Försäkringskassan. De förhandlade med kommunen så att jag fick avgångsvederlag, tre års full betalning fram till pensionen.

Bostadsanpassning

För de flesta med iktyos är badkar ett måste. Många badar två gånger om dagen. Första gången tidig morgon, för att skrubba av den lösa huden. Andra gången på kvällen för att mjuka upp huden och för att det är skönt att bara ligga i badet.

Flera har fått badkar som bostadsanpassning av kommunen.

– Badkar är ett måste för mig. Jag kan inte leva utan det, säger en av dem.

– Jag är höftopererad och får inte böja mig framåt mer än 90 grader, därför har jag fått en förlängd spak till varmvattenkranen. Eftersom jag badar länge, ibland i flera timmar måste jag fylla på med varmt vatten annars blir vattnet kallt.

En kvinna har en aermec (AC) kopplad till bergvärmen i familjens hus.

– Med den kyler vi ner inomhusklimatet när det är för varmt för mig. Är det 28 grader varmt ute kan vi få ner det till 23 grader. Det blir mer behagligt.

En annan har solskyddsgardiner hemma.

– De stänger ute 95 procent.

En kvinna bor högst upp i ett hus och har det varmt på sommaren.

– Jag har inte kommit så långt så att jag har bett om anpassning. Kanske ska jag göra det nu!

Vardagsrutiner

Att bada varje morgon kan ha sina sidor om man bor i flerfamiljshus.

– Jag måste sätta på badvattnet kvart över fem varje morgon om jag ska hinna bada innan jag måste gå till jobbet. Jag börjar jobba klockan sju. Jag tänker på mina grannar när jag sätter på vattnet men förutsätter att de har sett hur jag ser ut och förstår att jag måste bada.

En annan ser inga problem med att grannarna blir störda.

– Jag tror inte att mina grannar tänker på det. Jag måste sätta på badvattnet klockan fyra på natten för att hinna.

Eftersom de med iktyos fjällar mycket smörjer de in sig ofta.

Salvan kostar och en flaska går snabbt åt. Det dröjer inte länge förrän de kommer upp i högkostnadsskyddet.

– Tyvärr tar de bort mycket läkemedel från högkostnadsskyddet. Jag måste smörja huden runt hörapparaten som är fäst med en titanskruv bakom örat. Den salvan kostar 200 kronor och har gått på högkostnadsskyddet, men gör det inte längre.

– Jag är beroende av att smörja fötterna med vaselin och det går numera inte på högkostnadsskyddet.

En kvinna har särskilda smörjkläder på sig efter att hon smörjt in kroppen.

– När jag har badat smörjer jag in mig och sedan tar jag på mig mina smörjkläder en halvtimme innan jag tar på mig de kläder jag ska ha på jobbet. Då sparar jag mina kläder.

Det blir mycket tvätt. Ofta måste de tvätta i 90 graders värme för att få kläderna rena från salvan. Någon tycker att kläderna blir renare med tvättmedel och lite Yes diskmedel i tvättmaskinen. Andra använder tvättmedel och lite Coca cola, bikarbonat eller citronsyra.

All tvätt sliter på både kläder och maskiner.

– Det går till exempel inte att ha en tvättmaskin som är frontmatad med en gummibälg runt luckan. Den blir snabbt sunkig och tappar spänsten av all salva. En topp-matad tvättmaskin fungerar bättre.

Huden som fjällar gör också att de måste städa mer än andra.

– Jag har alltid som ett ok över mig att det är skräpigt på golvet hemma hos mig. Jag dammsuger ofta, nästan hela tiden.

Sängkläder får också bytas.

Några röster om konsekvensen av fjällningen:

– Det blir massor med fjäll i sängen varje natt. När jag går upp på morgonen och skakar lite på mig dröser det ner hudflagor och när jag sopar efter att jag gjort mig i ordning brukar jag få en halv skyffel full.

– Man dammsuger för sin egen skull, för att det är skräpigt och om det kommer någon hem. När man läser om dammsugare och att man kan få en årsförbrukning av dammsugarpåsar, så har de inte träffat mig. Jag gör åt väldigt många fler än en normal förbrukning.

– Förr skulle jag vara ordningsam och ställa in dammsugaren i städskrubben. Det gör jag aldrig längre. Den står i finrummet. Lätt att ta fram och alltid i-kopplad.

Kläder, skor och peruker

Känslan av att fastna med händerna i kläderna är hemsk tycker en av kvinnorna.

– Därför använder jag inte akryl utan helst kläder av bomull. Det är allra bäst och lätt att hålla rent.

Någon går barfota i skorna med fårskinnssulor i skorna på vintern.

– Jag köper kvalitetsskor eftersom de håller längre. Skinnskor måste det vara, plast går inte då kanar jag omkring i skorna.

– Förra året köpte jag ljusgrå mockaskor efter ett tag blev de mörkgrå av salvan.

Flera har problem med fötterna och behöver medicinsk fotvård.

Någon går två gånger i månaden till fotvården en annan var femte vecka. En kvinna tycker att hon klarar fotvården själv. En kvinna har stora problem med fötterna:

– Mig måste de behandla en fot i taget eftersom det tar för lång tid att behandla båda.

När det gäller peruk som flera har är det olika bestämmelser i olika landsting. En del får remiss till två peruker per år från hudläkare. Ett landsting ger ett bidrag på 6000 kronor och det räcker till en och en halv syntetperuk. En lyckligt lottad kvinna får åtta peruker varje år av sitt landsting.

Att bära peruk är inte lätt. På vintern är det bra med peruk eftersom det känns som att ha en mössa på sig. På sommaren är den varm.

– Jag tappade håret när jag var åtta år och har haft peruk sen dess.

Hemma har jag den aldrig på, utan slänger av den så fort jag kommer in i ett hörn.

– Hårvård och fotvård. Är det inte det vi gör när vi inte badar och smörjer oss, kommenterar en av kvinnorna lite torrt.

Sömn och återhämtning

Flera sover dåligt på natten, men vet inte om det har med ålder eller iktyos att göra. En kvinna drömmer hemska mardrömmar.

Det är också vanligt med klåda på fötterna nattetid och det gör inte att sömnen blir bättre.

Ögon och öron

Förutom all smörjning på kroppen tillför de flesta ögondroppar, ögonsalva och ibland öronsalva varje dag.

Flera har utåtvända ögonlock, så kallad ektropion, och den stora faran är att hornhinnan blir för torr. Då kan det bli sår på hornhinnan och sämre syn.

– Det tar en halvtimme varje morgon innan mina ögon vaknar, säger en av männen.

En av kvinnorna får ibland in en hudflaga i ögat. Då måste hon ta sig till ögonläkare för att ta bort den.

Socialt liv och vänner

Det är inte bara att kvista över till grannen, som en kvinna säger. Livet består så mycket av behandlingar att det sociala livet kan bli lidande.

– Jag måste vara iordninggjord och det tar sin tid.

En av kvinnorna berättar att hon har många bekanta och några goda vänner som känner henne väl. Mötena hemma hos henne måste vara noga planerade.

– Jag vill inte riskera att det inte är dammsuget. Det är jobbigt om någon skulle se mina hudflagor på golvet.

Det annorlunda utseendet påverkar också det sociala livet.

– Jag har alltid velat gömma mig, som en kvinna säger.

Flera i gruppen tycker om att gå ut och dansa. En av tjejerna berättar att dansandet har gett henne ett bättre självförtroende.
– Oj han vill dansa med mig, trots att jag ser ut som jag gör, är sådant hon har tänkt.

Hon ser också till att ta tag i danspartnern med ett stadigt grepp, så att han inte känner hennes sträva händer.

Några tips till andra med iktyos:

- Jag brukar direkt berätta vad det är med mig, typ att jag har en sjukdom som gör att jag har torr hud.
- När jag ska träffa många personer på ett möte kommer jag tidigt så att jag i lugn och ro kan hälsa på alla. På det sättet bryter jag en barriär, alla har pratat lite med mig och det är lätt att ta kontakt igen.

Kontakter i sjukvården

Alla i gruppen har haft kontakt med hudläkare, öron-näsa- halsläkare, ögonläkare, medicinsk fotvård, Försäkringskassa och landstinget när det gäller perukerna.

Johanna har iktyos

Johanna har torr, tjock och fjällig hud som hon behandlar med salva flera gånger dagligen. Hennes ögon är röda och ögonlocken utåtvända (ektropion) och opererade flera gånger. Hon kan inte svettas eftersom kroppen inte reglerar temperaturen och hon lider av värme. Håret är tunt och flikigt och hon bär peruk.

– Som gör mig ännu varmare, säger hon med ett snett leende.

När Johanna föddes 1969 var hon en collodion baby. Det har föräldrarna berättat. En tunn hinna som såg ut som klistret täckte hela kroppen och det stramade runt munnen och näsan.

– Det var som att ha gladpack över hela kroppen, säger hon.
Efter upprepade bad försvann klistret och fjällningen startade istället.

Ingen visste vad det var med henne, inte ens på BB. Någon hudåkomma sa de tveksamt. Personalen tog hand om Johanna och skickade henne till ett större sjukhus där hon blev liggande i över en månad.

– De gick in till min nyförlösta mamma och min pappa och sa att en sköterska skulle åka iväg med henne. Mamma fick ligga kvar på avdelningen och pappa gick till skiftet på jobbet som vanligt. Pappa hann märka att jag andades konstigt, har han sagt senare. Jag var

deras första barn, så det var inte så lätt att veta vad som var normalt och inte, berättar hon.

På sjukhuset lade de henne i en kuvös. Nyfödda Johanna blev röd som en kräfta och höll på att koka över. Som tur var märkte någon det och räddade henne ur kuvösen.

Föräldrarna hälsade på henne på lördagar, har de berättat för Johanna. Oftare fick de inte komma på besök.

– Det var först för tio år sen när min syster fick en son med samma sjukdom som vi började prata ordentligt om det, säger Johanna.

Framför mig sitter en tuff, modemedveten och vältränad 46-årig kvinna. Efter många år med småbarn, har hon kommit igång med att röra på sig igen. Rörelse är annars något hon verkligen gillar och helst till musik. Johanna är en kvinna som älskar att dansa och det var på dansgolvet som hon träffade sin man.

Men vi väntar med det och går istället tillbaka några år.

Hennes föräldrar fick reda på vad som fattades henne. En barnläkare gav dem diagnosen lamellär iktyos och berättade att det var en besvärlig hudsjukdom.

Högstadiet

Johanna är en pigg och lättpratad kvinna och har inte haft svårt att få kompisar.

– Det var när jag började förskolan som det gick upp för mig att mina kamrater inte smörjde sig som jag gjorde, flera gånger om dagen. Jag minns också en gång när en kompis på gården där vi bodde, frågade mig vilket land jag kom ifrån? Sverige sa jag. Då sprang hon upp till sin mamma och frågade vilket land hon själv kom ifrån? Sverige, sa hennes mamma och tjejen blev ett stort frågetecken. Då började jag ana att jag såg annorlunda ut, säger Johanna.

I högstadiet förändrades allt och livet blev ett smärre helvete. Klasskamraterna kunde skrika över hela kapprummet att hon luktade illa och att de inte ville bli smittade av henne. Efter sommarlovet när hon började åttan ville bästa tjejkompis inte vara med henne längre.

– Jag hade det hemskt men gick plikttroget till skolan varje dag, var bara borta två dagar på tre år, säger hon

Johanna berättade inget för någon, men hennes mamma anade att något var fel och frågade om hon fick tala med skolan.

– Absolut inte, svarade jag.

En dag kom skolkuratoren in i klassrummet och ville prata med Johanna. Johanna svarade henne enstavigt under samtalet och gick sedan direkt hem till mamma.

– Har du pratat med skolan?

Mamman tittade upp och sa: Nej det har jag inte.

– Men hur kommer det sig då att skolkuratoren vet allt, frågade Johanna och mamman fick erkänna.

– Idag förstår jag henne, men det gjorde jag inte då. Efter allt tråkigt jag har varit med om är jag som en tiger när barn, mina eller andras blir mobbade och jag har blivit väldigt bra på att pejla stämningar, säger Johanna med eftertryck.

Under hela högstadiet var det bara en SO-lärare som förstod vad som hände Johanna.

– Han brukade finnas runt mig som ett skydd och lämna dörren till klassrummet öppen efter sin lektion, säger hon.

Dans i benen

På gymnasiet blev det bättre. Äntligen fick hon lugn och ro och normala klasskamrater.

Efter gymnasiet utbildade hon sig inom vården.

Det där med att bilda familj insåg hon var inget för henne.

– Jag hade en plan att när jag blev fyrtio skulle jag åtminstone bo fint. Min tanke var att bo ensam vid en sjö, säger hon.

Johanna hade många kompisar och alla tyckte om att gå ut och dansa. På dansgolvet var hon ingen blyg viol och bjöd gärna upp själv.

– Den som vill dansa mycket som jag ville måste våga bjuda upp! Johanna reglerade värmen i kroppen genom att pausa varannan dans. En kväll när hon hade dansat med alla hon kände sen tidigare bjöd hon upp en främling och de två dansar än idag ihop.

– Jag trodde inte ett parförhållande var något för mig. Att jag lever med en man idag, att han faktiskt valde mig och att vi har två barn var något jag bara kunde drömma om, säger hon.

Barn

Johanna har ätit Neotigason länge och tycker att det gör hennes hud bättre. När hon och hennes man ville ha barn var hon tvungen sluta med medicinen ett år innan graviditeterna för att läkemedlet skulle gå ur kroppen. Neotigason kan ge fosterskador.

De pratade också med varandra om risken att få ett barn med lamellär iktyos. Hennes man som älskar att räkna ut saker kollade sannolikheten och tyckte att den var försumbar.

– Han undersökte heller aldrig om han hade anlaget, utan sa istället att; 'får vi ett barn med iktyos kommer det att behandlas och smörjas på allra bästa sätt', säger Johanna.

Johanna var orolig för att huden skulle töjas ut och inte gå tillbaka igen efter graviditeterna. Men hon oroade sig i onödan.

Deras barn som nu är 10 år och 14 år fick inte sjukdomen men är anlagsbärare. Johannas syster som själv inte har iktyos fick yngsta barnet samma år som Johanna och hennes pojke har lamellär iktyos.

– Vi har ett alldeles särskilt band. Honom är jag väldigt svag för, säger Johanna.

Syner

Ögonen, med uppåtvikta ögonlock har varit till ett stort besvär för henne. Hon har opererat dem flera gånger, men hennes läkare är missnöjd och tycker inte att det har blivit så bra som hen hade önskat. Ögongloben har också varit torrlagd. Hon har fått ett sår som läkt, men som gör att hon ser sämre på ena ögat.

– Tyvärr har det fått stora konsekvenser för mig. Jag kan inte köra bil när det är mörkt och när det regnar och det gör att jag har fått byta jobb, säger hon.

Solsemester

Iktyosföreningen startade när Johanna var 19 år och sedan dess har hon umgåtts mycket med andra i föreningen.

– Det är ett härligt umgänge, säger hon.

Hon och kompisarna i föreningen har rest på solsemestrar flera gånger, något hon innan dess inte trodde att hon skulle våga göra.

– Jag trodde inte jag skulle våga för värmens skull, men upptäckte att det gick bra att vara i skuggan, säger hon.

Reaktioner

Vad är jobbigast med att ha lamellär iktyos?

– Det eviga behandlandet av huden kan vara jobbigt och tar tid. Jag är ju aldrig ledig från det. Å andra sidan är jag van. Att folk stirrar är också något jag har svårt att vänja mig vid. Hur jag reagerar beror på dagsformen. Vuxna människor kan vara väldigt oförskämda, säger hon.

Att bli för varm är påfrestande. Hon får ont i huvudet och kan inte tänka klart.

– Men jag har lärt mig hantera det genom att kyla ner mig och dricka oftare, säger hon.

Barn reagerar på ett annat sätt än vuxna, tycker hon. De vill gärna känna på huden och är hon på gott humör går det bra. De egna barnen gick på kooperativt dagis och där arbetade hon ibland. Det har gjort henne van vid barns reaktioner.

Hennes egen son reflekterar inte så mycket över hennes sjukdom. Hon får påminna honom om att både hon och kusinen måste smörja sig minst två gånger om dagen.

Dottern har en stark önskan:

– Jag skulle vilja uppfinna en spruta som skulle göra att du inte behövde smörja dig mera, har hon sagt.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort.

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskole- eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser@gu.se.

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD. NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst och frivilligorganisationer.
- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter.

Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Leg sjuksköterska Agneta Gånemo

Landshövdingevägen 5 A
262 52 Ängelholm

Genetiker Maria Soller

Klinisk genetik
Lab. medicin,
Region Skåne, Medicinska service
205 01 Malmö
Tel: 046 17 10 00

Ögonläkare Gabor Koranyi

Centrallasarettet
Ögonkliniken
351 85 VÄXJÖ
Tel: 0470-58 80 00

Specialistläkare Stefan Skrtic

VO Öron-näs och halssjukvård
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 46 Göteborg
Tel: 031-342 10 00

Personlig handläggare Sara Eriksson

Försäkringskassan
Box 8784
402 76 Göteborg
Tel: 0771-114 114

Specialist Kristina Frisen

Försäkringskassan
Avdelning för funktionsnedsättning
Box 8784
402 76 Göteborg
Tel: 0771-114 114

Lena Abrahamsson

Samordnare unga med funktionsnedsättning
Arbetsförmedlingen, Samverkan
Box 2140
403 13 Göteborg
Tel: 0771-60 00 00

Medverkande från Mun-H-Center

Tandläkare Anna Ödman
Tandsköterska Lena Romeling Gustafsson
Tandhygienist Anna Nielsen Magneli
Logoped Lisa Bengtsson

Folktandvården Västra Götaland
Mun-H-Center
Box 7162
402 33 GÖTEBORG
Tel: 010-441 79 80

Medverkande från Ågrenska

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig
Cecilia Stocks, koordinatör
Åsa-Karin Rosvall
Ågrenska
Box 2058
43602 Hovås
Tel: 031-750 91 00

Iktyos

En sammanfattning av dokumentation nr 509

Begreppet iktyos omfattar ett tjugotal olika hudsjukdomar som kännetecknas av kraftig fjällning, utbredd förtjockning av hornlagret och ibland ytliga sårbildningar. Huden blir torr och grov, med fjäll som kan variera från tunna och ljusa till tjocka och mörka. Även naglar och hår kan vara påverkade.

Sjukdomen är ovanlig och förekommer i någon form hos en eller två personer per 100 000 invånare.

Behandlingen inriktas på att lindra symtomen. Bland annat behöver huden smörjas in flera gånger dagligen för att huden ska hållas mjuk och för att fjällningen ska minska.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

www.agrenska.se