

Dokumentation nr 522

Kvinnor pre- och fullmutation fragilt X-syndromet vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA
www.agrenska.se

KVINNOR PRE-OCH FULLMUTATION FRAGILT X- SYNDROMET

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 kvinnor med pre-och fullmutation av fragilt X-syndromet.

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 fragilt X-syndromet, ingår kortare intervjuer med några av deltagarna på vistelsen. I sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser beskrivs hur det kan se ut mer generellt för gruppen. Deltagarna i intervjuerna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, där de kan laddas ner kostnadsfritt som PDF: www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Britt-Marie Anderlid, överläkare, Klinisk genetik, Karolinska
Universitetssjukhuset, Stockholm

Inger Bryman, överläkare, Gyn- och reproduktionsmedicin, Sahlgrenska
Universitetssjukhuset, Göteborg

Annika Bengtner, kognitiv beteendeterapeut, Familjestödsenheten,
Ågrenska

Anna Skogberg, dietist, Ågrenska

Lena Abrahamsson, samordnare, Unga med funktionsnedsättning,
Arbetsförmedlingen, Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center:

Anna Nielsen Magnéli, tandhygienist

Annette Carlsson, tandhygienist

Medverkande från Ågrenska:

AnnCatrin Røjvik, verksamhetschef

Cecilia Stocks, socionom

Marianne Lesslie, redaktör

Här når du oss!

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

Innehåll

Genetik och klinik	6
Gynekologi och fertilitet	10
Neuropsykiatrisk problematik och strategier	14
Hälsa och kost	17
Information från Arbetsförmedlingen	20
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	23
Marie har fragilt X-syndromet, fullmutation	25
Hanna har fragilt X-syndromet, premutation	28
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	30
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	30

Genetik och klinik

Fragilt X-syndromet har funnits länge och förekommer över hela jordklotet. När forskare på slutet av sextioalet började beskriva kromosomerna hos individer med fragilt X-syndromet, såg de att X-kromosomen såg skör ut, fragil, som att en del av den höll på att gå sönder.

– Därför fick tillståndet namnet fragilt X-syndromet, säger Britt-Marie Anderlid, överläkare och klinisk genetiker på Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Fragilt X-syndromet finns hos cirka 15 – 25 av 100 000 pojkar och hos cirka 8-12 av 100 000 flickor.

Genetik handlar om ärftlighetslära. Vår arvs massa består av DNA, som i de flesta fall nedärvs från föräldrarna, utom när det handlar om nymutationer. En klinisk genetiker utreder och diagnosticerar de genetiska sjukdomarna.

Grunden till hur vi blir som människor är vår arvs massa. Generna finns i cellkärnan i varje cell och är drygt 20 000 till antalet och placerade i DNA-spiralen i form av kromosomer. 22 kromosomer eller autosomer, finns i dubbel uppsättning, lika för män och kvinnor. Den 23:e kromosomen är könskromosomen som bestämmer könet. Mäns könskromosomer består av en X och en Y-kromosom och kvinnors av två X-kromosomer. Vid fragilt X-syndromet sitter förändringen på en av könskromosomerna, X-kromosomen.

– Hos kvinnor finns förändringen på en av kvinnans X-kromosomer. Män har bara en X-kromosom och blir därför känsligare. När män får en förändring i en gen på X-kromosomen får det stor effekt, säger Britt-Marie Anderlid.

Sedan 1991 är det känt var på X-kromosomen mutationen sitter. Då upptäcktes genen, FMR1, som kodar för proteinet FMRP, ett protein som bland annat är viktigt för att signalsystemet i hjärnan ska fungera. Mutationen är en ovanlig typ och delas in i fullmutation och premutation.

Själva mutationen består av att tre byggstenar i DNA-molekylen, CGG. Normalt finns cirka 6-54 upprepningar i det aktuella området i början av genen. När det gäller fragilt X-syndromet upprepar den sig istället ett större antal gånger. Denna typ av mutation kallas för trinukleotidexpansion. När upprepningsantalet är mellan 50 och 200 gånger kallas mutationen för en premutation. Mutationen blir en så kallad fullmutation när upprepningarna är fler än 200. I dessa

fall stängs genen av helt, vilket hindrar bildandet av FMRP-proteinet.

Personer med premutation producerar fortfarande FMRP-proteinet, men i mindre mängd än normalt. Det är därför som bärare av premutationer oftast inte får uttalade symtom.

Mellansteget mellan DNA och proteinet kallas för RNA.

Sannolikt är det de högre nivåerna av RNA tillsammans med lägre nivåer av proteinet som gör att premutationsbärande män och kvinnor kan få symtom. Framförallt män löper en ökad risk att drabbas av neurologiska symtom, efter 50 års ålder.

För kvinnor ökar sannolikheten för tidig menopaus. Mer om detta kommer längre fram i dokumentationen under rubriken gynekologi. Det finns också personer som har olika mutation i FMR1, i olika celler, där vissa celler har premutation och andra fullmutation. De kallas för mosaiker.

Ärftlighet

En fullmutation nedärvs alltid från modern, som i de flesta fall själv är frisk. En flicka som ärver en fullmutation har ungefär 50 procent risk att få symtom med varierande svårighetsgrad. Denna variation beror sannolikt på olika grad av kompensation från den friska X-kromosomen. Hälften av sönerna ärver den muterade kromosomen och får sjukdomen. Alla pojkar med en fullmutation får symtom, men symtomen varierar i svårighetsgrad mellan individer.

Anlagsbärande män, premutation eller fullmutation, överför alltid en premutation till alla sina döttrar. Sönerna kan inte ärva mutationen från sin far eftersom fadern alltid överför Y-kromosomen till sina söner. Söner och döttrar som ärver mammans friska X-kromosom blir varken sjuka eller anlagsbärare.

Fysiska symtom

Fysiska symtom kan vara låg muskelspänning, överörliga leder, stora testiklar, kuddar under ögonen, svårigheter att fokusera ögonen, öroninflammationer och skelning. En del har också epilepsi och ett ofarligt hjärtfel som kallas mitralisinsufficiens. Det innebär att klaffen mellan vänster förmak och kammare inte riktigt sluter tätt.

Psykiska symtom

Psykiska symtom vid fragilt X-syndromet är utvecklingsstörning av olika grad, från lätt till svår, och symtom inom autismområdet. Blickkontakten är ofta annorlunda. Beteendeproblem,

koncentrations- och uppmärksamhetsproblem är vanliga. Hos flickor med fullmutation ses ofta en lindrigare bild än hos pojkarna. Flickor kan också drabbas av oro och ångslan.

Symtom vid premutation

Även premutationer kan ge upphov till symtom i varierande grad. Premutation för fragilt X-syndromet förekommer hos omkring en kvinna av 250. Förutom tidig menopaus som cirka 20 procent får, upplever en fjärdedel någon gång emotionella symtom, som depression.

– Andra symtom kan vara högt blodtryck, fibromyalgi och under- eller överfunktion av sköldkörteln, säger Britt-Marie Anderlid.

Ungefär en av 800 män bär på en premutation. Det fragilt X- associerade tremor och ataxi-syndromet FXTAS drabbar främst premutationsbärande äldre män, men har på senare tid också beskrivits hos premutationsbärande kvinnor. Symtomen uppstår efter 50 - 60-årsåldern. Vid FXTAS blir gången sämre, och personen kan drabbas av ofrivilliga skakningar, så kallad intentionstremor.

Andra typiska tecken kan vara skakningar i vila, så kallad parkinsonism, bedövningskänsla och smärta i benen, polyneuropati, symtom från autonoma nervsystemet, minnessvårigheter, demens samt psykiatriska symtom som ångest.

Diagnostik

Diagnosen ställs genom ett vanligt blodprov, där DNA renas fram från vita blodkroppar. Vid analysen bestäms hur många upprepningar av CGG det finns i FMR1-genen.

Det är möjligt att göra fosterdiagnostik. Ett DNA-prov från moderkakan i vecka tio till tolv analyseras på samma sätt som blodprovet.

– Då måste läkaren specifikt fråga efter denna diagnos. DNA-förändringen vid fragilt X-syndromet syns inte på den vanliga typen av fosterdiagnostik med prov från moderkaka eller fostervatten, där man letar efter kromosomförändringar säger Britt-Marie Anderlid.

Behandling

Idag finns ingen behandling mot grundorsaken till fragilt X-syndromet, men det finns mediciner mot symtomen.

– Ofta ges till exempel centralstimulerande medel vid adhd, säger Britt-Marie Anderlid.

När det gäller övriga symtom kan det finnas behov av psykolog, logoped, fysioterapeut och arbetsterapeut.

Forskning

Proteinet som personer med fragilt X-syndromet saknar, FMR1, har bland annat som funktion att hämma en glutamatreceptor, som påverkar bildningen av andra proteiner. Saknas FMR1-proteinet uteblir hämningen och proteinnivåerna blir för höga.

Det pågår studier där forskare på medicinsk väg försöker ersätta den hämmande funktion glutamatreceptorn har haft. Hittills har resultaten visat måttliga förbättringar och det är osäkert om medicinen kommer att börja användas. Medicinen kan inte bota fragilt X-syndromet, men eventuellt lindra symtomen.

– Dessutom pågår försök med att påverka andra receptorer i hjärnan som skulle kunna ha en positiv effekt på inlärningsförmågan, säger Britt-Marie Anderlid.

Nästa steg i forskningen om fragilt X-syndromet, är att stimulera den receptor som heter GABA, som också är aktuell vid Parkinsons sjukdom. Kliniska prövningar, vid test på människor, visar positiva förändringar av beteenden.

För den som har fragilt X-syndromet stängs genen av från vecka 12 i fosterlivet. Från och med den veckan saknas proteinet och hjärnan och nervbanor utvecklas utan det.

– Även om det går att få igång behandlingar och få vissa effekter av dem, kan vi inte bygga om de nervbanor som redan bildats i hjärnan, säger Britt-Marie Anderlid.

Frågor till Britt-Marie Anderlid:

Vart vänder vi oss, som har fragilt X-syndromet, om vi behöver medicinsk hjälp?

– Det bästa är en bra husläkare. Vid misstanke om FXTAS, bör husläkaren remittera till neurolog för utredning. Det går också att kontakta Centrum för sällsynta diagnoser, som finns vid universitetssjukhusen. Där kan man hjälpa till att finna lämplig läkarkontakt i er närhet.

Vilka symtom kan man få vid FXTAS?

– Sämre arbetsminne, problem med exekutiva förmågor, demenssymtom, tremor det vill säga skakighet.

Jag har svårt att gå. Kan jag göra något åt det?

– Det är förmodligen symtom från perifera nervsystemet, det vill säga en påverkan på nerverna som är svår att göra något åt. Symtomen bör utredas av en husläkare eller neurolog. Det är alltid bra att försöka vara så fysiskt aktiv som möjligt.

Mina syskon testade sig för fragilt X-syndromet år 1992. De hade ingen premutation. Nu ska deras barn skaffa egna barn. Är det läge att ta om proverna?

– Provresultaten finns ju kvar, be genetikern istället att kolla hur de ser ut. Med 98 procents sannolikhet är testresultatet korrekt. Vid tveksamheter gör om det, så att ni får ett säkert svar.

Gynekologi och fertilitet

En tredjedel av alla kvinnor med premutation i FMR1-genen på X-kromosomen, riskerar att komma in i klimakteriet i förtid.

– Det kallas för prematur ovarialsvikt (POF) och beror på bristande funktion i äggstockarna, vilket leder till att menstruationen upphör före 40 års ålder, säger Inger Bryman, gynekolog på reproduktionsmedicin vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

FMR1-genen finns på den delen av X-kromosomen som styr äggstocksfunktionen. En defekt i genen påverkar äggstockens produktion av östrogen, det kvinnliga könshormonet.

– Den kvinna som har sänkt östrogenproduktion förlorar sina menstruationer ibland helt, ibland kan enstaka blödningar förekomma, säger Inger Bryman.

Prematur ovarialsvikt, POF

Cirka var tredje kvinna med en premutation, drabbas av nedsatt äggstocksfunktion (POF) och utebliven menstruation tidigt i livet, i genomsnitt vid 33 års ålder. Kvinnor med fullmutation däremot, där FMR1-genen är avstängd, råkar inte ut för det i lika hög grad, beroende på att den andra X-kromosomen kompenserar.

Orsaken till den minskade möjligheten att bli gravid är troligen att det inte finns tillräckligt många omogna ägg i äggstockarna.

Normalt har flickfoster maximalt antal ägg vid tjugonde graviditetsveckan, därefter minskar antalet.

– När en flicka föds har hon några miljoner omogna ägg. En del återbildas och en del konsumeras vid ägglossningar under livets gång, fram till menopaus, säger Inger Bryman.

En flicka med en premutation har troligen färre antal ägg när hon föds. På grund av att äggen i äggstockarna hos dessa flickor tar slut fortare drabbas de av POF- prematur ovarialsvikt och fertilitetsproblem, säger Inger Bryman.

POF innebär att en kvinnas menstruation upphör, det vill säga att menopausen uppträder, före fyrtio års ålder. Om detta sker före 45 års ålder kallas det för tidig menopaus. För att definieras som utebliven menstruation, amenorré, ska kvinnan inte ha haft någon mensblödning på fyra månader eller mer.

– Vid misstanke om POF görs ultraljud och tas blodprover hos gynekolog. Låga östrogennivåer och en förhöjning av hormonet FSH är tydliga tecken på sviktande äggstocksfunction. FSH produceras i hypofysen och är ett hormon som styr äggstocksfunctionen, säger Inger Bryman.

Graviditetsrisk

Trots tidig ovarialsvikt kan det ändå finnas ett fåtal omogna ägg kvar i äggstocken. Ägg kan därför börja mogna och det kan leda till att ägglossning sker.

– Var femte patient med sekundär amenorré, det vill säga patienter som haft regelbunden menstruation, men där menstruationen upphört för tidigt, har sporadisk ägglossning. Ibland händer det i sådana fall att kvinnor blir gravida, säger Inger Bryman.

Symtom som kan förekomma vid menopaus kopplat till östrogenbristen är; blodvallningar, svettningar, humörsvängningar, irritation och sömnproblem.

– Det som kan bli bekymmer på längre sikt, beroende på östrogenbristen, är tunna och sköra slemhinnor i slidan och minskad bentäthet. Det kan leda till benskörhet och ökad risk för frakturer. Risken för hjärt-kärlsjukdom ökar också. Torra ögon och depression har också rapporterats, säger Inger Bryman.

De flickor som föds med icke fungerande äggstockar och som därmed inte har haft någon östrogenproduktion alls från äggstockarna får heller ingen normal pubertetsutveckling. För att sätta fart på puberteten används östrogenplåster som i regel sätts in vid normal begynnande pubertetsålder.

– Man klipper plåstren från början i små bitar, som ökar i storlek över tid, för att komma så nära den naturliga östrogenkoncentrationen under pubertetsutvecklingen som möjligt, säger Inger Bryman.

Kring 16-18 års ålder är det dags för ordinär östrogenbehandling och behandling med gestagen, gulkroppshormon.

– Då efterliknar vi hormonnivåerna i kroppen när äggstocksproduktionen är igång. Både östrogen och gulkroppshormon är hormoner som kroppen själv skulle ha producerat. Samma sak gäller för kvinnor som får östrogen och gulkroppshormon vid POF, säger Inger Bryman.

Det finns många frågor kring östrogenbehandlingar. Det kan gälla bröstcancerrisk eller farhågor om blodpropp och hjärt-kärlsjukdomar.

Bröstcancerrisken ökar något vid långvarig östrogenbehandling.

– Generellt säger man att sju av etthundra kvinnor får bröstcancer totalt. Den som tar östrogen under lång tid löper ytterligare litet högre risk. Hos kvinnor med Turners syndrom, som får behandling från pubertetsåldern med östrogen och gulkroppshormon är det lägre risk för bröstcancer än hos kvinnor i befolkningen, säger Inger Bryman.

De kvinnor som har en premutation och vars menstruationer slutar tidigt bör använda östrogen, enligt Inger Bryman.

– Fördelarna är många. Det blir mildare klimakteriebesvär och östrogenet bygger upp skelettet. Det är livsviktigt att tillföra östrogen för att förhindra till exempel höftledsfrakturer, som är en vanlig dödsorsak bland äldre kvinnor.

Plåsterbehandlingen anses ”snällare” än annan behandling, såsom tablettbehandling. Detta beror troligen på att östrogenet som frisätts passerar direkt genom huden in i blodcirkulationen.

Ju tidigare menopaus desto viktigare är det med tillförsel av östrogen.

– Det blir längre tid utan östrogen, med de risker och den minskade livskvalitet det innebär, säger hon. Det stora problemet är att många som ordinerats behandling med östrogen faktiskt aldrig börjar ta östrogen eller avslutar behandlingen i förtid, menar Inger Bryman.

Fertilitet och graviditet

I en studie intervjuades 79 kvinnor med premutation. Medelåldern, bland dem, för POF, var 33 år.

De flesta fick vänta lite på östrogenbehandlingen och när de skrevs ut var det en del som tog tablettorna och andra inte. Hälften av dem hade fertilitetsproblematik. Några blev inte gravida, för en del tog det lång tid innan de blev gravida och andra använde sig av konstgjord befruktning.

– 75 procent fick barn. Vad gäller graviditet och förlossning var det ingen skillnad mellan de här mammorna och andra mammor, säger Inger Bryman.

PGD, preimplantatorisk genetisk diagnostik ger en möjlighet för ett par att få ett friskt barn, även om kvinnan eller mannen bär på en allvarlig sjukdom orsakad av en känd genetisk avvikelse.

Diagnostiken görs i samband med provrörsbefruktning. Ägget tas från kvinnan och befruktas med mannens spermier i laboriemiljö. Efter genetisk analys av befruktade embryon, för att se att den genetiska avvikelsen inte finns, planteras ett friskt embryo i kvinnans livmoder.

En kvinna som är bärare av en genetisk avvikelse kan också bli aktuell för äggdonation, som är en ganska vanlig behandling idag. Då tas ägget istället från en äggdonator, befruktas utanför kroppen och förs in i mottagarens livmoder.

Frågor till Inger Bryman:

Kommer den som har kommit tidigt in i puberteten också in i klimakteriet tidigt?

– Nej ett sådant samband är inte visat.

Hur lång väntetid är det för en äggdonation?

– Ett och ett halvt till två år efter att en utredning av paret gjorts klar och donationsbehandling beslutats.

Går det att frysa in sina ägg för framtida bruk? Hur ställer sig sjukvården till behandling med äggdonation

Inom offentlig vård fryser vi ägg och sperma för cancerpatienter och andra patientgrupper som skall genomgå medicinska behandlingar med mycket hög risk för att slå ut äggstocksfunctjonen. Det finns inga motsvarande beslut att frysa ägg på kvinnor som har fragilt X-syndromet eller som är bärare av arvsanlaget.

Eftersom det finns stora variationer avseende risker för framtida barn bör alltid genetisk rådgivning erbjudas inför graviditetsförsök.

Vi som vet att vi har en premutation och kommer att hamna i för tidig menopaus. När ska vi söka vård för det?

– 52 år är den ålder den genomsnittliga kvinnan får sin menopaus. När det gäller POF bör alla behandlas, som har för tidig menopaus. Med det menar jag att menstruationen upphör så tidigt som vid 45 år och tidigare. Hos den som får besvärande symtom ger östrogenbehandling lindring.

Är det vanligt med cystor på äggstockarna?

– Jag har inte sett några studier om det, men det är ett vanligt problem hos kvinnor i allmänhet.

Neuropsykiatrisk problematik och strategier

Kvinnor med fragilt X-syndromet och neuropsykiatrisk problematik behöver stöttning från omgivningen och bra strategier.

– **Ofta blir de med symtom, som till exempel adhd och autismspektrumstörningar, inte tagna på allvar inom sjukvården, säger Annika Bengtner, kognitiv beteendeterapeut på Familjestödsenheten på Ågrenska.**

Adhd innebär ibland stora svårigheter att koncentrera sig och personen störs lätt om det händer mycket i omgivningen. A i adhd, står för attention/uppmärksamhet, d för defecit/svårighet, h för hyperactivity/överaktiv, d för disorder/problem.

– Många med adhd beskriver tillståndet som att det är som att ha en torktumlare i huvudet. Det är omöjligt att utföra någonting, säger Annika Bengtner.

Andra beskriver det som en lampa med dålig kontakt. Ibland går det att koncentrera sig, men så blir det glapp i kontakten och helt tomt i huvudet.

Symtom på adhd, kan vara nedstämdhet, ångest och oro.

– Många känner sig stressade, har en oro i kroppen och en del får självskadebeteenden. Ätstörningar och alkoholproblem, panikångest och social fobi är problem som kan uppstå, säger Annika Bengtner.

Andra diagnoser

77 procent av alla med adhd har en eller flera andra neuropsykiatriska diagnoser. Det kan handla om ocd (tvångssyndrom), Tourettes syndrom, utmattningsdepression, ptsd (post traumatiskt stressyndrom) och läs-och skrivsvårigheter. Problem med arbetsminnet och att hålla kvar information och bearbeta den är vanligt. Att känna massor av energi ena dagen och ingen energi dagen därpå. Att lätt bli uttråkad och vara för impulsiv för sitt eget bästa och säga vad man tänker och tycker utan att hejda sig. Exekutiva funktioner, såsom att planera tillvaron och att komma igång med arbetsuppgifter brukar innebära svårigheter. Det finns också många styrkor att ta vara på. Personer med adhd är ofta idérika, spontana, fantasifulla, konstnärliga, har god språkförmåga och löser problem på ett kreativt sätt. Men alla med adhd är inte utåtagerande; några är passiva och introverta istället. Det heter adhd utan hyperaktivitet. En sådan person behöver hjälp med att komma igång.

Strategier i tillvaron som gör livet lite lättare.

- Det kan handla om enkla saker som att ha **en** almanacka att göra anteckningar i och inte flera stycken. Eller att lyssna på ljudböcker för den som har svårt att koncentrera sig på en vanlig bok. Många berättar för Annika Bengtner att de är känsliga för höga monotona ljud och ljussken.
- Det känns som att intrycken ofta är för starka, säger Annika Bengtner.

Sömnsvårigheter är vanligt.

- För att råda bot på det, försök att göra ungefär på samma sätt varje kväll. Något trevligt först, trappa sedan ner och kom i säng i tid. Sömn och regelbundna måltider är viktigt, säger Annika Bengtner.

Många har svårigheter att passa tider.

- Be tandläkaren och läkaren att skicka ett sms och påminna om tiden ni ska vara på mottagningen, säger hon. En whiteboard med alla viktiga möten i veckan skapar struktur i tillvaron.
- Ta en bild på din whiteboard så har du den i mobilen också. När ni skriver upp vilken tid ni ska vara på olika möten räkna också med den tid som går åt att ta sig från hemmet till gymmet, läkaren etcetera, säger Annika Bengtner.

Mindfulness

Ett avslappningstips är att arbeta med meditation som mindfulness.
 – Ta några djupa andetag i er egen takt en kort stund. Just korta meditationer är bra för den som annars har svårt att koncentrera sig, berättar Annika Bengtner.

Hem-och hushållsarbete

Det kan vara svårt att sköta ett hem till exempel att hålla ordning, organisera, handla, laga mat, diska, tvätta etcetera.

Påminnelser kan behövas om att stänga av plattor, strykjärn med mera.

Ibland är det omöjligt att komma ihåg var saker finns, då är ett bra sätt att klistra upp bilder och foton på innehållet i skåpen. Bilder finns att ladda ner på www.bildstod.se/DART.

Många behöver få stöd i att ta hand om sig själva, så att de får ordentligt med motion, sömn och sköter om sig.

– Mitt råd är att anpassa miljön till funktionshindret, se till att hitta bra hjälpmedel, kanske skaffa ett arbete, där det går att vara sjukskriven 25 procent för orkens skull. Med något att sysselsätta sig med kommer struktur i tillvaron automatiskt. Sök gärna boendestöd, så att någon kommer hem och ser till att tvätt och strykning blir gjort, säger Annika Bengtner.

Eftersom adhd kan innebära svårigheter att hålla tider ger Annika Bengtner rådet att skaffa en timer där det går att se hur mycket tid som återstår, eller en komihåg-klocka med intalade meddelanden, en armbandsklocka med larm och textmeddelande och/eller ladda ner en tidsapplikation för smartphone.

Behandling och stöd

För att få tillgång till samhällets stöd krävs en diagnos om adhd eller autismspektrum. Därefter är det möjligt att få stöd och hjälp med att se över hela livssituationen.

Kognitiv beteendeterapi kan vara bra för några liksom samtal under ledning och att träffa andra i samma situation för att dela erfarenheter, få tips och råd.

Frågor till Annika Bengtner:

Jag läser gärna med hög musik i öronen. Vad säger du om det?

– Det är många som gör och som tycker det är lättare att koncentrera sig då. Det är viktigt att undanröja hinder och anpassa sig efter det som är bäst för en själv.

Jag är timanställd vikarie och arbetar heltid. Jag känner att jag inte riktigt orkar med det. Vad ska jag göra?

– Prata med din chef och hör efter om det går att gå ner i tid. De flesta med adhd-problematik arbetar 50 procent, kanske kan du också arbeta mindre tid och vara sjukskriven resten.

Hälsa och kost

De flesta människor behöver äta mer grönsaker, frukt och bär, baljväxter, fisk, fullkorn och vegetabiliska fetter. Mindre rött kött, socker, salt, alkohol och feta mejeriprodukter.

– Detta mer hälsosamma kostmönster minskar risken för hjärt- och kärlsjukdomar, diabetes typ 2 och cancersjukdomar, säger Anna Skogberg som är dietist på Ågrenska.

Livsmedelsverket rekommenderar 500 gram frukt och grönsaker varje dag. Det kan till exempel vara 110 gram sparris, 110 gram kiwi, 100 gram björnbär, 80 gram morot och 100 gram banan. Eller 190 gram äpple, 60 gram paprika, 130 gram tomat, 40 gram sockerärtor och 80 gram jordgubbar.

– Man kan riva grönsaker i köttfärssåsen, tillsätta grönsaksrester i gratänger och pajer, mixa ner i såsen, koka till moset, slänga på pizzan, säger Anna Skogberg.

Baljväxter, det vill säga ärtor, bönor och linser, behöver inte vara tråkig mat.

– Blanda en vinäggrett och lägg i bönorna och ha det som tillbehör. Mixa bönorna i köttfärssåsen, i soppan, gör biffar av dem och ät hummus som är mixade kikärtor, råder Anna Skogberg.

Fisk kan varieras så att även fiskskeptikerna blir intresserade.

Använd kända smaker som till exempel taco-kryddor och gör fisktacos och fiskburgare. För att få in mer fisk i vardagen kan man också lägga makrill i tomatsås på en brödskiva, sill på knäckebröd, eller göra fisknuggets och fisk i wraps.

– Det mesta går att göra smakfullt med lite fantasi, säger Anna Skogberg.

Två till tre gånger i veckan bör vi äta fisk enligt rekommendationerna från livsmedelsverket och gärna variera mellan feta och magra sorter. Äter vi fisk får vi D-vitamin, jod, selen och nyttiga omega-3 fetter. Välj miljömärkt fisk, rekommenderar Anna Skogberg.

– Barn och kvinnor i fertil ålder, gravida kvinnor och ammande mödrar ska dock se upp med vildfångad fisk från Östersjön, Vänern och Vättern. De kan innehålla miljögifterna dioxin och PCB. Mer om detta kan ni läsa på livsmedelsverkets hemsida, www.slv.se, säger Anna Skogberg.

Människan behöver vegetabiliska omättade fetter. De finns i bland annat oljor, nötter, frön, avocado och oliver. Stek i vegetabiliska oljor. Gör vinägretter av olivolja och balsamvinäger och blanda i salladen.

Använd frön och nötter i müsli.

– Se dock upp med linfrön, max en till två matskedar linfrö rekommenderas per dag och undvik krossade linfrön som kan frigöra vätecyanid (blåsyra). Tänk på att inte överdosera nötter och grönsaker som innehåller vegetabiliska fetter eftersom de dessutom är mycket energirika, säger Anna Skogberg.

Fullkornsmjöl innehåller mer näringsämnen än vitt mjöl. Med fullkorn i mjölet får vi järn, folsyra och antioxidanter. Det är alla ämnen som gagnar kroppen. Lagom mängd fullkorn för en kvinna är ungefär 70 gram per dag och för män 90 gram. Det motsvarar en portion havregrynsgröt och en portion fullkornspasta. Eller två skivor knäckebröd och en portion matvete. Eller en portion fullkornsflingor, en skiva nyckelhålmärkt mjukt bröd och en skiva knäckebröd.

– Fiberrika livsmedel hjälper till att hålla vikten eftersom de mättar bra och då hamnar vi inte i sug efter annat som är mindre nyttigt, säger Anna Skogberg.

Människan är skapt för att röra sig, trots det sitter vi alldeles för mycket.

Anna Skogberg rekommenderar att vi ska ställa oss upp flera gånger om dagen kanske sätta mobilen på påminnelser då och då. Gärna promenera på lunchrasten, kanske cykla till jobbet, träna med familjen eller vännerna och dansa.

Hur ska vi få in hälsosamma val i vardagen?

Jo, storhandla till exempel med inköpslistor. Skriv matsedlar en gång i veckan och förbered mellanmål och matlådor. Ät allsidigt ur kostcirkeln eller efter ”tallriksmodellen”, hjälpmedel som livsmedelsverket rekommenderat i årtionden. Boka träningen med en vän, ha träningskläderna lätt åtkomliga, kanske i bilen.

De flesta är sugna på något extra gott ibland och det finns gott om nyttigare alternativ. Popcorn, nötter, smoothies, glass med bär och torkad frukt till exempel.

Här kommer några bra, goda och nyttiga recept från Anna Skogberg.

Rödbetshummus:

1 paket kokta kikärter
2 vitlösklyftor
3 kokta rödbetor
4 msk olivolja
1 msk tahini (sesampasta)
1 ts skummin
salt och svartpeppar
1 citron

Mixa alla ingredienser till en jämn smet. Smaksätt med salt, peppar och citronsaft.

Raw chokladbollar utan nötter:

2 deciliter ekologiska havregryn
7 stycken färska dadlar
3 matskedar kallpressad rå kokosolja
0,5 deciliter kokosflingor
1 kryddmått vaniljpulver eller en vaniljstång
i kryddmått salt
1 matsked raw kakao
kokosflingor att rulla bollarna i

Mixa allt till en stor boll. Om inte smeten går ihop späd med lite kaffe eller vatten. Rulla valnötsstora bollar, rulla dem i kokos och ställ kallt. De håller upp till en vecka i kylen.

Rawbollar med lakrits:

8 torkade dadlar
8 torkade fikon
1 dl russin
1,5 dl sötmandel
1 dl solrosfrön
1 dl pumpafrön
1 dl lakritspulver

Kör nötter och frön i en mixer till grova bitar. Ha ner den torkade frukten och kör till en grynig massa.

Häll upp lakritspulver på ett fat. Blöt händerna och rulla små bollar av massan. Lägg över några av bollarna i taget och snurra skålen i en cirkel så att alla bollarna får lakrits på sig runt om.

Kolla också upp:

www.nutritionsfakta.se

www.styrkelabbet.se/500-gronsaker/

www.slv.se

www.wcrf.org

Information från Arbetsförmedlingen

Samordnaren på Arbetsförmedlingen för unga, Lena Abrahamsson, informerar om hjälp och stöd när det gäller personer som har funktionsnedsättningar.

Det är en fördel 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.

Övergång mellan skola och arbete

Lena Abrahamsson är särskild samordnare för unga arbets sökande med funktionsnedsättning. Hon berättar 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 betyder att Arbetsförmedlingen kan förbereda beslut om anställningsstöd i anslutning till skolslut. De kan också hjälpa till med att planera inför övergång från skola till arbete.

Handläggare

Om den arbetssökande har behov av arbetsrehabilitering, får den arbetssökande 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 arbetssökande 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, fysioterapeut, socialkonsulent och utöver det även en SIUS-konsulent (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 arbetssökande 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 arbetssökande och arbetsförmedlaren fram till en lämplig arbetsplats. Arbetsförmedlaren eller sökanden ringer till arbetsplatsen och hör om det går att göra studiebesök där. Den arbetssökande avgör förstås själv om hen 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. Eller om att anpassa olika arbetsredskaps funktioner och så vidare. Det är arbetsgivaren som 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-konsulenterna 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-konsulenterna 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 tills 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:

www.arbetsformedlingen.se

www.platsbanken.se

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna kvinnor med pre- och fullmutation av fragilt X-syndromet, deltar 21 kvinnor, i en fokusdiskussion med specialpedagog AnnCatrin Röjvik från Ågrenska.

Diskussionerna har teman som, upplevelsen av skola, arbetsliv, boende, vardagsrutiner, socialt liv, kontakter med sjukvård och andra samhällsinsatser.

Skolan

De som fick stöd från skolan fick det i lågstadiet. Det kunde till exempel handla om svårigheter att uttala bokstäver och stödet var då från en logoped. De flesta fick inget stöd alls.

Många kände utanförskap och var till och med mobbade och då framförallt i grundskolan.

– Jag hade inte klarat högstadiet utan hjälp av kuratorn, säger en kvinna.

– Jag har alltid känt mig annorlunda och haft svårt för det sociala spelet.

Flera av kvinnorna var särskilt duktiga i matte.

Yrkesliv

Idag representerar de många olika yrken. De är: socionom, drifvtekniker, webbsamordnare, förskollärare, undersköterska, pedagog, musiker, familjehemsföreståndare, banktjänsteman, jurist, tandläkare, teolog, ekonomiassistent, zonterapeut, medicinsk sekreterare, städassistent och personlig assistent.

Har fragilt X-syndromet påverkat era yrkesval?

– Jag hoppade av det jag höll på med när jag fick diagnosen.

Utbildade mig istället till zonterapeut. Jag kände att jag orkade med det och det var också ett led i att lära känna mig själv och min sjukdom.

– Jag gick från ett administrativt arbete till personlig assistent, kände behov av att stötta andra.

– Jag orkade inte arbeta heltid, vill hellre vara mer med min son.

Det har gett mig sämre ekonomi, men det är värt det. Jag har haft svårt att få Försäkringskassan att förstå det.

Drygt hälften av de kvinnor som är med under vuxenvistelsen för fragilt X-syndromet, har gått ner i arbetstid på grund av egen diagnos och barnens diagnoser.

Boende och vardagsliv

En person har fått städhjälp av kommunen men är också med och städar själv.

– Jag kan inte organisera städningen. Städare, handlar och tvättar med dem två timmar i veckan.

– Jag har städhjälp varannan vecka, använder RUT-avdrag till städningen. Det fungerar inte att städa med barnen hemma. Vi beställer också mat på nätet.

Många har avlösare några timmar i veckan. De flesta har flera barn med fragilt X-syndromet och har själva svårigheter.

De får hjälp med att hämta barn på förskolan och med att gå till lekplatsen efter skolan.

– Jag måste få tid till de friska syskonen också. Vår son har vistelser på korttidshem, ledsagare och daglig verksamhet.

En kvinna har fått bostadsanpassning för att bygga om övervåningen på grund av barn med fragilt X-syndromet. En annan kvinna har fått bostadsanpassning för att bygga ett staket runt tomt.

Sömn och återhämtning

De är många som sover dåligt på natten. För en del hjälper en ljudbok i väntan på sömnen eller att ha radion på, under natten. De flesta motionerar och tycker att dagliga promenader i frisk luft hjälper dem att få bättre nattsömn.

Fritid och egen tid

Efter lite diskuterande och påståenden som att; 'männen är bättre på att ta hand om sig själva än vi kvinnor', börjar de berätta om vad de gör och det visar sig vara en hel del. Många motionerar på olika sätt. En kvinna är jägare och jagar i skogen en vecka åt gången.

– Jag och min man äter lunch varannan vecka, säger en annan kvinna.

– Vi träffar våra vänner och äter middag ihop en gång i månaden.

– När jag åker till mamma med barnen eller utan, kan jag koppla av.

En tjej gör saker som går att göra nära hemmet. Hon springer gärna, det behöver inte ta lång tid, men är mycket värt.

Några har svårt att ta sig hemifrån, men skulle vilja det. Någon känner dåligt samvete när hon är borta från barnen.

– Det gäller att ta hand om sig själv, då mår barnen också bättre.

Tänk på vad de säger på flyget. Mamman ska först ta på sig syrgasmasken själv och sedan ta på barnet. Vi gör mycket för

andra, om vi ska orka ta hand om andra måste vi också ta hand om oss själva, säger en kvinna.

Socialt liv, vänner och släkt

Ett stort problem för många är att släkt och vänner inte förstår under vilken press de lever.

– Som föräldrar får vi kämpa mycket och släktingarna vill inte förstå, som en kvinna säger.

I familjer som levt med fragilt-X i flera generationer möts de av större förståelse.

– Syskonen och mina föräldrar anpassar sig mycket och stöttar oss.

När det gäller främmande personer till exempel klasskamraternas föräldrar är det viktigt att informera dem tycker de. En kvinna brukar dela ut lappar som hon fått ifrån fragilt-X-föreningen.

– Det kan vara jobbigt att informera, men andras kunskap är värd mycket.

Ett bekymmer är far- och morföräldrar som själva behöver tröstas, eftersom de känner skam för att de är bärare av fragilt X-syndromet.

– Det är en sorg inom dem som inte är bearbetad.

Socialt umgänge struntar många i. Det blir för jobbigt med de egna barnen som kan vara hyperaktiva på kvällarna. En del av barnen tål inte ens att dörrklockan ringer.

Men det finns strategier.

– Min son älskar tvättmaskiner som är igång. Så när jag och min väninna ska träffas brukar jag säga till henne att tvätta. Då kan han sitta där helnöjd framför maskinen.

Samhället

Vilka kontakter har ni i sjukvården och i övriga samhället?

Distriktsläkare, vårdcentral, habiliteringen, diabetesläkare, ögonläkare (grön starr), genetiker, reumatolog, gynekolog, ortoped, ortopedtekniska för inlägg, arbetskoordinator, psykolog, kurator, samtalsterapeut, fysioterapeut, arbetsterapeut, försäkringskassan, anhörigstödare.

Marie har fragilt X-syndromet, fullmutation

Marie, 42 år och hennes två barn har fragilt X-syndromet och fullmutation.

– Det påverkar oss väldigt mycket, säger hon.

Hon har alltid känt sig annorlunda. I skolan blev hon mobbad fram till gymnasiet. Varför klasskamraterna var dumma mot henne vet hon inte. Men hon fick ont i magen och ville hellre vara hemma än gå dit.

– Det var som att jag utstrålade att jag var ett mobboffer och att de kände av det på sin radar, säger hon.

Det ena följde på det andra och olusten påverkade skolresultaten. Marie hade svårt att hänga med och fick dåliga betyg. Det var först när hon utbildade sig till barnskötare efter gymnasiet som det började gå lättare för henne.

– Jag tyckte det var intressant och då gick det bra.

Det goda humöret berodde också på att hon träffade mannen i sitt liv, Göran. 2007 föddes äldste sonen Emil och två år senare kom dottern Linn. När Emil var fem – sex månader reagerade de på att något var annorlunda med honom. Han var inte som de andra barnen som var i samma ålder på öppna förskolan.

– Jag minns att jag reagerade på att alla barn som låg på mage, lyfte på huvudet och såg sig omkring! Men Emil bara låg där med ansiktet i mattan! Det var något som inte stämde.

När han var ett och ett halvt år sattes en utredning igång. Mitt under utredningen frågade läkaren Marie om hon hade funderat över om Emil hade autism?

– Det hade jag inte. Tvärtom tyckte jag att han var social med vuxna, på sitt sätt, trots att han inte talade. Att Emil skulle ha autism stämde inte för mig.

När Emil var tre och ett halvt år var utredningen klar. Emils DNA-test visade att han hade diagnosen fragilt X-syndromet och en fullmutation.

– Vi var i chock och jag kommer bara ihåg fragment av tillfället. Jag minns att läkaren sa att det var en livslång sjukdom, men att det skulle gå bra för honom. Sen sa hon att jag troligtvis var bärare av genen, säger Marie.

Marie testade sitt DNA och hon har också en fullmutation.

Det genetiska arvet

Resten av familjen testade sig också. Maries syster har en fullmutation, Maries dotter har en fullmutation och Maries mamma har en premutation.

– Mamma har skuldbelagt sig och det har gjort det svårt att prata öppet om fragilt X-syndromet, när hon är med.

Så när Marie eller någon annan påstår att något beteende hos barnen beror på diagnosen fragilt X-syndromet, hävdar mamman

bestämt att det är ett personlighetsdrag och att det kommer att bli bra.

– Det är svårt att vi inte kan vara öppna i familjen och det är synd att mamma lägger skulden på sig själv. Hon kan ju inte hjälpa det.

Maries mamma har fått symtom nu när hon blivit äldre. Hon har FXTAS och därmed Parkinsonliknande skakningar i händerna och balanssvårigheter.

– Hon ramlar och har brutit handlederna flera gånger. Själv har jag också balansproblem. Troligen har det med diagnosen att göra.

Problem med stress

Sonen Emil har måttlig utvecklingsstörning och autism. Dottern Linns diagnos är mellan lindrig utvecklingsstörning och måttlig utvecklingsstörning och hon har svår adhd. Båda barnen har blöja. De går i särskola med personlig assistans och är regelbundet på korttidsboende.

Marie känner sig ofta stressad när alla är hemma och det gör henne trött och ofokuserad.

– Jag kan börja laga mat, samtidigt komma på att tvätten ska läggas ihop och börja städa i ett hörn. Det slutar med att jag inte får gjort något av det. Eller när barnen ska till korttids och gymnasium ska med, taxin ska ringas på, något papper skrivas på och så ringer de från korttids och säger att sondmaten är slut. Då blir det kaos för mig.

Emil sondmatas med PEG- Perkutan Endoskopisk Gastrostomi, knapp på magen, eftersom han annars inte skulle äta tillräckligt. Linn kan få fruktansvärda raseriutbrott av sin adhd. Marie tycker det är svårt att hantera raseriutbrotten och har försökt att ta hjälp av psykolog på habiliteringen, men inte fått det stöd hon velat ha.

– Jag lärde mig av en psykolog vars föreläsning jag lyssnade på att bästa sättet är att hålla om henne vid raseriutbrotten och det försöker jag göra.

En bra dag

Det som är riktigt bra är att Marie har en förstående chef på äldreboendet som sagt till henne att hon får jobba så mycket eller så lite hon vill, bara hon fortsätter att arbeta. Nu arbetar hon 50 procent.

– Jag fick ett jättebra erbjudande och går som poolpersonal. Då slipper jag att ha ansvar och kan bara ägna mig åt jobbet.

Marie känner sig trots det stressad, tycker att livet går i turbo och att det sliter på henne.

– Det är ingen bra kombination att vara dålig på planering, ha kontrollbehov och svårt att lämna över till andra, säger hon med ett befriande skratt.

Vad gör du en riktigt bra dag?

– Då är jag själv och ligger på soffan och ser på film. Jag har fått ett stort behov av att vara ensam ibland. Det känns som att jag behöver rensa hjärnan.

Hanna har fragilt X-syndromet, premutation

Hanna, 33 år, har vetat sen hon var tio år att hon har fragilt X-syndromet. Då fick hennes fem år yngre syster diagnosen och resten av familjen testade sig.

– Pappa som är bärare av fragilt-X-genen, förklarade redan då att jag som har en premutation, har femtio procents risk att få ett barn med fragilt X-syndromet.

Hanna har i och med att systern har fragilt X-syndromet, levt med syndromet hela sin uppväxt. Hon berättar att hon höll föredrag i skolan om syndromet. Inte en utan flera gånger. Hon gjorde sig till en ambassadör för fragilt X-syndromet.

– Det började med att jag en period kände att jag inte kunde bjuda hem klasskamrater eftersom jag skämdes för min lillasyster. Hon var inte som andra och hade till exempel ofta raseriutbrott. Jag skämdes för att jag skämdes över henne och bestämde mig för att ändra på det och upplysa alla om fragilt X-syndromet.

Idag finns det ingen som inte känner till fragilt-X- syndromet, på hennes födelseort, säger hon med glimt i ögat.

– När alla visste kunde jag med stolthet bjuda hem kompisar.

Att få barn

Hanna träffade sin man och berättade ganska snart hur det stod till med syndromet och om ärftligheten. När de skulle ha sitt första barn Anton, för tolv år sedan gjorde Hanna ett moderkaksprov.

– Det var en helt frisk pojke, säger hon.

Så ville de ha ett syskon till honom.

– Då var jag bestämd på att jag inte ville föra vidare syndromet.

När det efter två månaders väntan på provsvar visade sig vara en pojke med fragilt X-syndromet och fullmutation, gjorde vi en alldeles för sen och känslomässigt jobbig abort.

Efter det gjorde de tre försök med PGD -preimplantatorisk genetisk diagnostik, som innebär diagnostik av en genetisk sjukdom redan

på embryostadiet, innan graviditeten har påbörjats. Det kräver att man genomgår provrörsbefruktning (in vitro fertilisering, IVF).

– De flesta äggen hade fragilt X-syndromet och de få som inte hade det fastnade inte efter återinförandet, säger Hanna.

Hanna hade lättare att bli gravid på naturligt sätt. Hon genomgick ytterligare en abort efter ett moderkaksprov och ett embryo med fragilt X-syndromet.

När de därefter återigen blev gravida och det visade sig att pojken hade fullmutation och fragilt X-syndromet, kändes allt plötsligt annorlunda.

– Jag och min man hade bearbetat det under många år och kom överens om att vi skulle behålla det barnet. Vi orkade inte avbryta ännu en graviditet eftersom det var så psykiskt jobbigt och tänkte att vi skulle klara att bli föräldrar åt ett barn med fragilt X-syndromet. Vi var väl förberedda och jag har ju vuxit upp med en syster som har utvecklingsstörning, säger Hanna.

Så länge som Kalle låg i magen var Hanna orolig, men från det att han kom ut var allt det jobbiga som bortblåst.

– Kalle tog oss direkt till nuet och allt blev bättre än vad vi kunnat föreställa oss. Vi var tacksamma för varje framsteg eftersom vi inte förväntade oss det på samma sätt som andra föräldrar, säger hon.

Kalle är idag fem år, han har autistiska drag, utvecklingsstörning och epilepsi. Han är glad, otroligt kärleksfull, enligt Hanna och oftast väldigt nöjd med tillvaron.

Ganska tätt inpå Kalles födsel blev Hanna gravid igen. Den här gången med en frisk flicka, Siri som idag är tre år.

Ärftligheten

Hannas farmor visade sig efter DNA-test ha en premutation och Hannas pappa är också bärare av syndromet. Hannas pappa har fört genen vidare till alla sina fyra döttrar men inte till sin son eftersom genen är X-bunden. Hanna och två av hennes systrar bär på premutationer. Linda hennes fem år yngre syster, som fick diagnosen allra först, har en fullmutation med alla symtom. Hon bor idag på ett särskilt boende med personliga assistenter.

– Linda är en fantastisk moster till mina barn och hon bär rollen med stor stolthet, säger Hanna.

Hanna själv har inga symtom ännu. Hon är bara lite glömsk, säger hon, men vet egentligen inte om det beror på fragilt X-syndromet eller på att hon har mycket omkring sig.

Hanna tänker ofta på framtiden. Hur det ska gå för henne själv och för hennes pappa.

– Farmor och hennes bröder hade FXTAS, de Parkinsonliknande skakningarna. Pappa är 60 år nu och sådant kommer ju när man är äldre. För min egen del kan jag fundera över om jag kommer hamna i klimakteriet tidigt och på att jag kommer ihåg så dåligt och om det kan vara tidiga tecken på FXTAS eftersom det kan ge minnesproblem.

Vad som hjälper henne i dystra ögonblick är hennes stora familj, en förstående omgivning och all gemenskap hon har med sina vänner i fragilt X-föreningen. Inte minst facebook-gruppen *modiga muterade mammor* är till stort stöd och hjälp.

Hon tycker själv att hon har gjort en enorm resa i personlig utveckling, genom fragilt X-syndromet. Till hjälp har också hennes egen personlighet varit.

– I grunden är jag en positiv person, försöker att hela tiden ha fokus framåt och deppar inte ihop för småsaker.

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

Fragilt X-syndromet

En sammanfattning av dokumentation nr 522

Uppskattningsvis har omkring 16 till 25 pojkar per 100 000 födda fragilt X-syndromet. Samma siffra för flickor är 8 till 12 per 100 000 födda.

Syndromet medför olika grader av utvecklingsstörningar, ofta i kombination med autism och/eller hyperaktivitet.

Orsaken är en förändring på ett arvsanlag på X-kromosomen. Arvsanlaget styr bildningen av ett protein med betydelse för hjärnans signalsystem.

Förändringen är en ovanlig typ och delas in i fullmutation och premutation.

Flickor med fragilt X-syndromet kan ha symtom som liknar pojkarnas, ha lindrigare symtom eller inga symtom alls. Att flickorna drabbas i mildare grad än pojkar beror på att de har två X-kromosomer och att den friska kompenserar för den avvikande X-kromosomen.

Behandlingen syftar till att minska konsekvenserna av de symtom som kan uppstå.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2016

