

Dokumentation nr 535

Friedreichs ataxi, vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

FRIEDREICHS ATAXI, VUXENVISTELSE

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 Friedreichs ataxi.

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 syndromet 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.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Christopher Lindberg, överläkare vid Neuromuskulärt Centrum på Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Göteborg

Lars Klintberg, kardiolog vid Medicinkliniken på Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal

Eva Holmqvist, arbetsterapeut, DART-kommunikations-och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg

Elisabeth Hammarén, fysioterapeut, specialistkompetens inom neurologi vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Ulrika Edofsson, arbetsterapeut, Neuromuskulärt centrum, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Karoline Snäckestrand och **Daniel Ståhl**, kuratorer vid Neurosjukvården på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Medverkande från Ågrenska:

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig

Cecilia Stocks, socionom och koordinator

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

| | |
|--|----|
| Medicinsk information om Friedreichs ataxi | 6 |
| Hur påverkas hjärtat av Friedreichs ataxi? | 12 |
| Kroppens funktion | 15 |
| Hjälpmedel och anpassningar | 17 |
| Kommunikation | 19 |
| Samhällets stöd | 22 |
| Sofia, 38 år, har Friedreichs ataxi | 24 |
| Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser | 26 |
| Föreningsinformation | 31 |

Medicinsk information om Friedreichs ataxi

Friedreichs ataxi är en ärftlig fortskridande sjukdom där det genetiska felet finns i kromosom nummer nio. I Sverige räknar man att två till fyra personer per 100 000 invånare har diagnosen och att i genomsnitt två personer får sjukdomen varje år.

– Det innebär att uppskattningsvis 200 - 400 personer har Friedreichs ataxi i Sverige. På i stort sett varje neurologisk klinik eller hjärtmottagning, finns det aktuella patienter, säger neurologen Christopher Lindberg på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. Ändå, tillägger han, får många vänta länge på en diagnos. Något de har gemensamt med alla som har en sällsynt sjukdom. Friedreichs ataxi ligger inte så nära till hands att läkaren direkt kommer att tänka på just den sjukdomen.

Bakgrunden

Första gången Friedreichs ataxi beskrevs var 1863 av den tyske läkaren Nikolaus Friedreich. Han hade lagt märke till en nervsjukdom med störningar i koordinationsförmågan, så kallad ataxi, och ryckiga ögonrörelser, nystagmus.

– Det skulle dröja ytterligare 125 år innan forskarna 1988 kunde konstatera var det genetiska felet sitter. Tio år efter det hittade man genen och förstod funktionen. Det är tjugo år sedan nu, säger Christopher Lindberg.

Symtom

Diagnosen ställs genetiskt efter att symtom och klinisk undersökning gett anledning att misstänka Friedreichs ataxi. Vanligast är att personen vid 11 till 15 års ålder börjar märka att något är fel. Det finns också en mildare variant av Friedreichs ataxi som gör sig påmind, senare ibland först vid 25 års ålder.

De initiala symtomen kan vara ataxin det vill säga en nedsatt förmåga att koordinera rörelserna i bålen och extremiteterna. Muskelsvaghet och spasticitet kan förekomma. Musklerna blir spända. 90 procent av alla får otydligt tal, ofta inom fem år från debuten. Synen med den typiska ryckigheten i ögat, nystagmus och dålig hörsel kan tillstöta. Sväljningsmuskulaturen blir ibland sämre. Cirka tio år efter första symtom sitter så gott som alla med Friedreichs ataxi i rullstol. 75 procent av alla med Friedreichs ataxi får också problem med hjärtmuskulaturen, så kallad kardiomyopati. Ett tillstånd då hjärtats kraft blir nedsatt vilket kan leda till hjärtsvikt.

Neurologiska problem

– Det är framförallt de motoriska banorna från lillhjärnan till ryggmärgen som påverkas av att nervcellerna, förtvinar och dör.

Ett sätt att på ett tidigt stadium kontrollera om de motoriska nervbanorna fungerar som de ska, är att göra Babinskis test, som ingår i alla neurologiska undersökningar. Metoden går ut på att med ett spetsigt föremål stryka utmed ytterkanten av fotsulan. Normalt böjs då tårna svagt nedåt. Om de motoriska nervbanorna har upphört att fungera böjs stortån istället uppåt, medan de andra tårna sprider ut sig som en solfjäder.

– Det blir även ett funktionsbortfall i det sensoriska nervsystemet det vill säga, de nervceller som leder känselimpulser från olika delar av kroppen till ryggmärgen. Uppfattning av vibration och precisionen i förmannelsen av små rörelser i extremiteterna blir försämrad. Till en del kan man kompensera för detta, åtminstone i början av progressen, genom att se på exempelvis handen när man rör den, säger Christopher Lindberg.

Andra symtom som kan förekomma är balanssvårigheter. Sned rygg, så kallad skolios är också vanligt. På grund av svagheten i benen har personer med Friedreichs ataxi ofta fotfelställningar, med höga fotvalv och ett speciellt utseende på fötterna. 40 procent har vattenkastningsproblem och mellan 30 och 50 procent får Restless Legs Syndrome. De får svårt att hålla benen stilla och det känns som att det kryper i dem.

– Sväljsvårigheter är viktigt att kontrollera för personen kan behöva lära sig speciell teknik för att kunna svälja på ett säkert sätt, säger Christopher Lindberg.

Genetik

Människans kropp är uppbyggd av miljarder celler. Inuti varje cell finns en cellkärna och i den våra 46 kromosomer i par. Den ena kromosomen i varje par har vi ärvt från mamma och den andra från pappa. De första 22 kromosomparen kallas autosomer och är precis lika hos män och kvinnor, medan det sista paret, könskromosomerna, skiljer sig åt mellan könen. Kvinnor har två X-kromosomer, medan män har en X-och en Y- kromosom.

Kromosomerna består av DNA, den molekyl som bär våra gener. DNA- tråden är mycket lång och mycket tunn. En enda cellkärna innehåller nästan två meter DNA. För att den skall få plats är den hoppackad med hjälp av proteiner. Den mänskliga arvsmassan innehåller cirka 25 000 gener.

För många repetitioner av GAA

Den delen av arvsmassan som är förändrad eller muterad, när det gäller Friedreichs ataxi är en gen kallad frataxin, FXN, som finns på kromosom nummer nio. FXN är en mall för tillverkningen av proteinet frataxin. Frataxin har betydelse framförallt i mitokondrierna, som finns i tusental i cellvätskan och producerar energi som kroppens celler kan använda.

En annan viktig egenskap är att frataxin binder järn. Brist på frataxin leder till en ansamling av järn inne i mitokondrierna. Genom en biomedicinsk process, så kallad oxidativ stress, bildas fria radikaler som försämrar mitokondriens funktion och sätter ned energiproduktionen. Frataxin finns normalt i hjärnan, hjärtat, bukspottskörteln, levern och muskelvävnaden.

DNA-kedjan är vår arvs massa, det vill säga ritningen av genen och den består av ”baser” som kopplas mot varandra. De har namn som A T C och G. De sitter i kombinationer parvis. Hos personer med Friedreichs ataxi finns det en instabilitet i ett område av FXN som har uppkommit genom att en speciell DNA-sekvens (GAA) upprepats för många gånger så att den finns i fler kopior än normalt.

Normalt har friska människor GAA repetitioner på mellan 5 och 33 gånger. Det finns också de som har mellan 34 och 65 GAA repetitioner. Då utvecklar de inte sjukdomen, men kan föra den vidare genom arvsanlagen.

– En person med Friedreichs ataxi har fler än 65 kopior, vanligen uppemot 600 till 1200. DNA-sekvensen påverkar FXN-genen negativt och det uppstår brist på proteinet frataxin, De olika antalen repetitioner förklarar varför människor med Friedreichs ataxi har olika symptombilder. Ju fler kopior desto svårare är sjukdomen, säger Christopher Lindberg.

En punktmutation är när en av DNA-strängens ”baser” eller ”bokstäver” är utbytt eller skadad så att genen inte fungerar.

– Cirka fyra till tio procent har en punktmutation och endast en GAA-expansion. De får då oftast en senare debut, långsammare progressionshastighet, inget otydligt tal och ingen hjärtpåverkan, säger Christopher Lindberg.

Atypiska former

25 procent av alla med Friedreichs ataxi får varianter av sjukdomen, som är svåra att kliniskt säkerställa.

– Det är svårt nog att känna igen de typiska formerna av Friedreichs ataxi, de atypiska är ännu svårare. Här är det definitivt nödvändigt att använda en genetisk diagnostik för en säker diagnos, säger Christopher Lindberg.

Atypiska former är LOFA, late- onset Friedreichs ataxia, som 15 procent med misstänkt Friedreichs ataxi har.

– Debuten är i 25-års ålder, progressen är långsammare och GAA-repetitionerna är färre än 500, säger Christopher Lindberg.

VLOFA, very late onset Friedreichs ataxia debuterar efter 40 år och har färre än 300 GAA-repetitioner. 12 procent har Friedreichs ataxi med bevarade reflexer.

Ärftlighet

Den muterade eller förändrade FXN-genen finns i två kopior i varje cell, en som är ärvd av modern och en av fadern. För att få sjukdomen krävs det att båda FXN- generna är förändrade. Det kallas för recessiv nedärvning och är ett så kallat svagt anlag. Modern och fadern bär då på varsitt anlag för sjukdomen, men är själva symtomfria, därför att de också har en normal FXN -gen, som ”skyddar” dem från sjukdomen. Om barnet ärver anlaget till sjukdomen från både fadern och modern utvecklar det sjukdomen.

– Man brukar säga att anlagsbärfrekvensen ligger på 1 på 60. Sannolikheten att få Friedreichs ataxi om båda föräldrarna är anlagsbärare är 25 procent. 50 procent av barnen blir helt symtomfria, men bärare av anlaget. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och är inte alls bärare av den muterade genen.

För föräldrar som vill ha barn trots att de bär på arvsanlaget för FA finns det en klinisk genetisk rådgivning att tillgå på alla universitetssjukhus.

Fosterdiagnostik

Vid fosterdiagnostik kontrolleras den genetiska avvikelserna med prov på moderkakan i fostervecka 10 – 11, eller fostervattenprov i vecka 12 -16.

– Då är det förstås viktigt att man noga har tänkt över innan om man är beredd att avbryta graviditeten eftersom provtagningen innebär en liten risk för missfall (0,5 – 1 %), säger Christopher Lindberg.

En annan metod är PGD, Preimplantatorisk genetisk diagnostik, det vill säga provrörsbefruktning. Då görs det en genetisk analys redan på embryostadiet och det friska embryot förs in i livmodern.

– Nackdelen med det är att chansen att graviditeten lyckas och att ett barn föds inte är mer än 20 procent per insättning, säger Christopher Lindberg.

Behandling

Det finns ännu inte någon behandling som kan bota sjukdomen. Där- emot finns möjligheter att lindra och kompensera för funktionsned- sättningar, menar Christopher Lindberg.

Hjärtundersökningar med EKG och ultraljud bör göras varje år så länge det är normalt eller efter behov. Blodsockermätning görs årligen, så att personen har koll på om hen utvecklar diabetes, cirka 30 procent får diabetes. Syn och hörsel bör testas regelbundet. Skolios, fotfelställningar och muskelförkortningar ska kontrolleras hos fysioterapeut eller arbetsterapeut. Där kan också behov av hjälpmedel och assistans värderas. En logoped kan hjälpa till med att träna artikulationen. Dietist kan vara behjälplig när det gäller träning av sväljning och ge råd om anpassad mat. Andningshjälpmedel som CPAP, Continuous Positive Airway Pressure, en andningsmask med lufttryck som underlättar andningen, kan komma ifråga.

Viktigt är att säga till att man har Friedreichs ataxi, när det gäller nedsövning vid operationer. Någon koordinator måste informeras som kan ställa de nödvändiga frågorna. Tål kroppen den ansträngning som det är att sövas ner? Är hjärt- och lungfunktionen sådan att den orkar med sövning? Sväljningsproblem kan också innebära problem efter operationen, så att patienten inte sväljer fel och får komplikationer. – Det finns också ett muskelavslappnande medel som är mindre lämpligt att använda för personer med Friedreichs ataxi, säger han.

Medicinsk behandling

Det finns tre typer av medicinska behandlingar som har prövats på patienter med Friedreichs ataxi. Det är behandlingar med antioxidanter, järnbindande mediciner och medel som inriktas på att öka mängden frataxin, FXN:

Idebenone som är en Coenzym Q10 analog är en antioxidant som ska skydda mitokondrierna från att skadas av järnöverskottet.

– Det har gjorts ett stort antal studier med Idebenone, där man kontrollerat hur det gått för hjärtat och de neurologiska symtomen. Forskarna hade stora förhoppningar, men studier har inte visat någon effekt vid Friedreichs ataxi, säger Christopher Lindberg.

Flera antioxidanter är under utprovning. Bland annat pågår behandlingsstudier i USA, med EPI-743. Studien är avslutad men det finns ännu inga resultat. Reservatrol, som är en antioxidant från växtriket testas också.

– Om antioxidanter fungerar, kan de mildra förloppet, lindra och fungera som en bromsmedicin. Det är dock inte mediciner som kan bota sjukdomen, säger Christopher Lindberg.

Deferiprone är en järnbindare som i studier med magnetkamera MRT, visat sig ha en tendens till positiv effekt i den lägsta dosen. Medan man såg en försämring med högre doser.

Ytterligare läkemedelsforskning är inriktad på att öka mängden frataxin, FXN.

– Troligen ser vi en kombination av behandlingar i framtiden. Den som är nyfiken kan gå in på en hemsida, clinicaltrials.gov. Där finns alla studier utprovade på människor redovisade. Där står det var de genomförs, vilka mål de har, vilken typ av behandling det är och så vidare. 49 studier gällande Friedreichs ataxi är registrerade nu, säger Christopher Lindberg.

Forskning i Göteborg

I Göteborg leder Christopher Lindberg en pilotstudie som ska kartlägga hur många patienter som finns i Västra Götaland och som har någon form av ataxisjukdom, bland annat Friedreichs ataxi. Ytterligare forskning planeras men alla detaljer är inte klara i nuläget.

Frågor till Christopher Lindberg:

Hur ska den som har Friedreichs ataxi förhålla sig till järnintag?

– Den som har Friedreichs ataxi får en järnansamling i mitokondrierna. Men jag har ingenstans läst att man därför bör undvika järn i kosten. För lite järn i blodet, blodbrist, är inte bra för den som har sjukdomen.

Hur kan man veta vilken mutation man har?

– Om man gör ett genetiskt test med frågeställningen Friedreichs ataxi börjar det genetiska labbet med att testa hur många mutationer och GAA-expansioner man har. De räknar på det sättet ut storleken på mutationen.

Om båda föräldrarna bär på anlaget, den ena föräldern har 1000 GAA-sekvenser och den andra har 500. Hur blir det då?

– Det är den med färre GAA-repetitioner som bestämmer svårighetsgraden hos barnet. Barnet får då en bättre prognos.

Vad betyder mild klinisk bild?

– En senare debut av symtomen och långsammare försämring. Det har en person med Friedreichs ataxi som har 500 eller färre GAA-repetitioner.

Hur mycket vet man om den milda varianten?

– Inte så mycket, man kan inte säga att vid 500 repetitioner är det så här och vid 800 så där. Men på gruppnivå så är det ett mildare förlopp. Har man dessutom en punktmutation och en expansion har man en mildare form och senare debut. Mindre hjärt- och tal-påverkan.

Om man bär på anlaget och är sjuk och är tillsammans med en som är frisk anlagsbärare. Är det mer än 50 procents risk att man får ett barn med Friedreichs ataxi då?

– Nej men det är 50 procents risk att få ett friskt barn och 50 procents risk att få ett barn med Friedreichs ataxi.

Att talet blir sämre efter fem år gäller det också för de lindriga formerna?

– De allra lindrigaste formerna av Friedreichs ataxi, har ingen påverkan på talet.

Finns gentesten i journalen?

– Ibland är arkivmaterial svårt att få ut, alltså gamla journaler, men din behandlade doktor borde ha tillgång till det. Begär ut det.

Förr i tiden innan man tog gentester hur kunde man vara säker på att man hade Friedreichs ataxi?

– Om alla de diagnostiska kliniska kriterierna uppfylldes var man så säker man kunde vara. Men jag vill ha en genetisk diagnos på alla idag. Det behövs bara ett genetiskt test i livet, det ändrar sig inte.

Hur påverkas hjärtat av Friedreichs ataxi?

Det går inte att förutsäga vilka personer med Friedreichs ataxi som får problem med hjärtat. Men man räknar med att 75 till 80 procent med tiden får en förtjockad hjärtmuskel. På sikt kan det leda till hjärtsvikt. Därför är det viktigt att varje år låta undersöka hjärtat med EKG och ultraljud!

Det rådet ger överläkaren och kardiologen Lars Klintberg vid Medicinkliniken på Sahlgrenska Universitetssjukhuset vid Mölndals sjukhus.

– Hjärtkomplikationer är bland de allvarligaste symtomen man kan få vid Friedreichs ataxi, säger Lars Klintberg.

Hjärtat är en muskel som kräver mycket energi. Bristen på frataxin, FXN vid Friedreichs ataxi påverkar hur mitokondrierna, kroppens energiproducenter, arbetar. Med mindre frataxin i kroppen blir det en defekt energiomsättning som gör att hjärtmuskelcellerna inte arbetar som de skall.

Frånvaron av frataxin innebär också en ökad mängd järn i mitokondrierna. En följd av det blir fett- och järnansamlingar i hjärtmuskeln.

– Det syns också en ökad oxidativ process det vill säga att syre påverkar cellerna på ett ogynnsamt sätt. Det är därför behandling med antioxidanter i olika former har prövats, säger Lars Klintberg.

Resultatet blir att hjärtmuskeln förtjockas och blir styv, framförallt i vänster kammare som är det hjärtrum som pumpar ut blodet i kroppen. Tillståndet kallas för hypertrof cardiomyopati. Hypertrof betyder att hjärtmuskeln växer för mycket, cardio är hjärta, myo är muskel och pati sjukdom. Flödet från hjärtats kranskärl räcker inte till för att förse den förtjockade hjärtmuskeln med blod. Detta bidrar till bindvävsinlagring mellan muskelcellerna, så kallad fibros, som gör att hjärtat vidgas, med tiden får allt svårare att pumpa och det leder till hjärtsvikt.

Undersökningarna

Vid en vanlig hjärtundersökning med elektrokardiografi, EKG kan läkaren ana att något börjar hända med hjärtat. Vid en ekokardiografi, en ultraljudsundersökning, går det att mäta hur tjock hjärtväggen är. Det är standardmetoden för undersökningen. Magnetkamera kan användas som en tredje undersökningsmetod.

Vad får ett påverkat hjärta för konsekvenser i det tidiga stadiet?

– De flesta känner inte av det men när blodflödet till hjärtat plötsligt inte räcker till kan patienten ibland få kärleksliknande värk i bröstet vid ansträngning.

På sikt kan hjärtmuskeln bli så förtjockad att det påverkar flödet ut i kroppen vilket kan medföra symtom i form av andfåddhet vid ansträngning. Vid utveckling av hjärtsvikt kan personen bli andfådd även i vila och få en ökad vattenansamling i kroppen.

– Det föreligger även en ökad risk för hjärtrytmrubbningar framför allt i form av att hjärtat går för snabbt, så kallad förmaksflimmer, säger Lars Klintberg.

Ett problem för de flesta med Friedreichs ataxi är att de har svårt att anstränga sig fysiskt. Många är rullstolsburna och orörliga i muskler och leder. Detta kan medföra att symtom på hjärtsvikt upptäcks sent varför screening är nödvändig.

– Andfåddhet är ett av de vanligaste hjärtsviktssymtomen. För en person med Friedreichs ataxi kan andfåddhet också bero på att andningsmuskulaturen inte fungerar som den ska, säger Lars Klintberg.

Operationer

Vid operationer är det viktigt att vidta försiktighetsåtgärder.

– Många med Friedreichs ataxi opererar ryggen för exempelvis skolios. Narkosläkaren bör då känna till att patienten har Friedreichs ataxi. En person med förstörd hjärtmuskel skall undvika blodtrycksfall och för mycket eller för lite vätska. Hjärtat klarar inte av stora förändringar i det här tillståndet.

Förebyggande mediciner

Betablockerare får hjärtat att arbeta långsammare, sänker pulsen, skyddar hjärtat från rytmstörningar och sänker blodtrycket. Blodet fyller hjärtats kammare under längre tid. Är hjärtat förtjockat arbetar hjärtat mer ekonomiskt.

– Det finns dock bara enstaka mindre studier med betablockerare men som antyder positiv effekt. Behandlingen är dock mycket säker. Jag använder det som en första behandling till alla med Friedreichs ataxi. Det håller undan symtomen men skyddar inte säkert för det fortsatta sjukdomsförloppet, säger Lars Klintberg.

Idebenone som är en *Coenzym Q10 analog* kan eventuellt minska utvecklingen av förtjockningen, men man har inte kunnat visa att det fördröjer hjärtsvikten. Hittills finns ingen studie som håller för att preparatet är registrerat på denna indikation någonstans i världen.

– I en stor mycket seriös granskning av alla studier som genomförts på *Idebenone* har man inte hittat någon positiv påverkan på hjärtat. Sen pågår studier med kombinationer av *Idebenone* och andra preparat, men de är inte färdiga. Därför känns det tyvärr orimligt att fortsätta behandlingen, säger Lars Klintberg.

Det finns flera läkemedel som det görs studier på och som möjligen i en framtid kan bli fungerande läkemedel för den som har Friedreichs ataxi. Några sådana är *Pioglitazon*, *Erythropoetin – EPO* och *Interferon Gamma*. Ett annat är *Deferiprone* som binder järn.

– Det pågår studier men man vet inget säkert ännu, säger Lars Klintberg.

Hjärtsvikt

Hjärtsvikt behandlas på sedvanligt sätt med flera olika läkemedel ofta med relativt god effekt. Hos enstaka personer kan det bli aktuellt att operera in en defibrillator, en hjärtstartare, som ger hjärtat en stöt så att det börjar slå igen. Hos vissa patienter prövas en speciell typ av hjärtsviktpacemaker. Minst ett tiotal i världen med Friedreichs ataxi har genomgått hjärttransplantation.

– Flera av dessa visste inte om att de hade sjukdomen när de transplanterades. Det kom man på efteråt och fick förklaringen till varför hjärtat var dåligt, säger Lars Klintberg.

Det är ovanligt att en person med Friedreichs ataxi blir transplanterad eftersom påverkan på andningsfunktionen försvårar en hjärttransplantation.

Frågor till Lars Klintberg:

Går det att påverka hjärtsvikten genom att leva hälsosamt?

– Nej vi vet inget sätt att påverka hypertrofiutvecklingen. Man hoppas på framtida mediciner.

Vad säger du om betablockerare och dess biverkningar?

– Betablockerare sänker blodtryck och puls. Blodtrycket måste pareras så att det inte blir för lågt. Pulsen kan också bli för långsam. Betablockerare kan också ha vissa andra effekter och drabba de som är mycket fysiskt aktiva. Det kan kännas som att benen inte hänger med vid löpning till exempel. Betablockerare kan också ge potenssvårigheter hos män och i enstaka fall kan depressioner förekomma på grund av medicineringen.

Det går att se att hjärtmuskeln minskar med läkemedlet Idebenone. Visst tyder det på viss effekt?

– Det syns på vissa personer men sedan är det andra där det inte syns någon verkan av Idebenone alls. Vi vet inte om det skulle skett ändå hos de med en förbättring. Vi väntar på den sista stora studien för att kunna bedöma Idebenone. I det här sammanhanget är det den vetenskapliga rapporten som är viktig. Utan den och en visad effekt, kan vi inte använda läkemedlet.

Får alla patienter med Friedreichs ataxi en förtjockning av hjärtmuskeln?

– Nej men en stor andel.

Vilka läkemedel har vi i framtiden?

– Jag tror på de genmodifierade behandlingarna. Det finns modeller på stamceller som ser bra ut. Framförallt kommer det att påverka ataxin tror vi. På grund av säkerheten tar det tid innan det utvecklas nya mediciner, tio år kanske. Framtiden bjuder också på kombinationer av behandlingar, tror vi, bland annat en kombination av järnbindande läkemedel och Idebenone.

Kroppens funktion

Vid en ataxisjukdom finns risk att personen blir stillasittande och fysiskt inaktiv. Särskilt den som sitter i rullstol kan ha svårt att få tillräckligt med fysisk aktivitet.

– **Alla människor är byggda för rörelse och enligt flera studier finns det all anledning att öka den fysiska aktiviteten för den som**

har Friedreichs ataxi, säger Elisabet Hammarén, specialistfysioterapeut på Neuromuskulärt Centrum vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

De fyra levnadsvanor som bidrar mest till den samlade sjukdomsbördan i Sverige är tobaksbruk, riskbruk av alkohol, otillräcklig fysisk aktivitet och ohälsosamma matvanor.

Ohälsosamma levnadsvanor är vanliga. Endast varannan kvinna och var tredje man i åldrarna 16–84 år rapporterar att de inte har några ohälsosamma levnadsvanor.

– Allt detta går att påverka till det bättre, till skillnad från till exempel ärftliga faktorer, säger fysioterapeut Elisabet Hammarén.

En studie i Australien 2012, med 42 personer som hade Friedreichs ataxi, visade en signifikant ökad självständighet och förbättring av ADL-funktioner efter träningsperioden. ADL (Activities of daily living) är vardagliga aktiviteter som kroppsvård, matlagning, städning. Varje patient fick en individuell målrelaterad behandlingsplan och många olika personalkategorier var inblandade. Behandlingen, som ägde rum på en rehabiliteringsklinik, omfattade bland annat styrketräning och tøjningar, utbildning, funktionell träning och balansträning, bassängträning med fysioterapeut, samt utarbetande av ett träningsprogram.

– Studien visade att perioder med träning plus fortsatt träning hemma, gav en signifikant skillnad i hälsoeffekter jämfört med innan träningen, säger Elisabet Hammarén.

Hälsans stig

Det kan vara bra att vända sig till rehabiliteringsmottagningar på Närhälsan, med arbetsterapeut och fysioterapeut som kan ge träningstips och råd.

– Fråga gärna efter en fysioterapeut med neurologisk kompetens, säger Elisabet Hammarén.

Det ska vara trevligt att träna. Omgivningarna och miljön är viktig. För den som sitter i rullstol är det bra om det inte är backigt och om vägarna är plana. Lättillgängliga promenadstråk som till exempel ”Hälsans stig”, som är hjärt- och lungsjukas riksförbunds stigar, fungerar för vissa. Rullstoldans brukar finnas här och där och är en rolig och allsidig träning. På Friskis och Svettis finns sittande träning, som ibland kallas för ”Öppna dörrar” eller ”Small group öppna dörrar”. Den som tränar muskelträning på gym ska tänka på att inte köra för full styrka, för hjärtats skull.

– Det är bättre att göra träningsmomentet fler gånger, vila och sedan upprepa igen. 3 gånger 10-15 upprepningar kan vara lagom, säger Elisabet Hammarén.

Kom ihåg att all träning är färskvara och att det gäller att träna allsidigt och uthålligt.

– Den allra bästa träningen är den som blir av, avslutar Elisabet Hammarén.

Hjälpmedel och anpassningar

– **Målet för mig som arbetsterapeut är att kunna upprätthålla bästa möjliga hälsotillstånd hos patienten och att trots sjukdom kunna ge stöd i att påverka sin hälsa genom aktivitet och handling, säger Ulrika Edofsson, arbetsterapeut på Neuromuskulärt Centrum vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.**

Alla människor med funktionsnedsättning har rätt till full delaktighet i samhället, med tillgång till bra och användbara hjälpmedel, assistans och personlig service. Detta enligt WHO:s huvudklassifikationer. **ICF** (Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa.)

– Människor med funktionsnedsättning ska kunna röra sig fritt och så oberoende som möjligt och kunna förflytta sig på det sätt och vid den tid som de själva väljer – här pratar vi tillgänglighet och hjälpmedel är en del av det. De som har rullstol ska till exempel kunna komma in på olika ställen, säger Ulrika Edofsson.

Tillgänglighet handlar bland annat också om att göra sin röst hörd och kunna ta emot information.

– I dagens samhälle kan det vara en utmaning för många att ta in det informationsflöde som finns. Det behöver man inte ha en funktionsnedsättning för att ha svårt med, säger Ulrika Edofsson.

Underlätta

Hjälpmedel ska; förbättra eller bevara funktion eller förmåga, förebygga framtida förluster av funktion och förmåga, kompensera för försämrad eller förlorad funktion samt underlätta i det dagliga livet. Enligt en sammanställning från olika handikapprörelser upplever brukarna sig ofta diskriminerade om de får hjälpmedel som inte motsvarar de behov de har. Det gäller även om de får ett hjälpmedel av sämre kvalitet, får dåligt bemötande eller när samhället är otillgängligt. Utifrån den studien insåg man att information om hjälpmedel måste förbättras, både gällande vilka som finns att få och vilka hjälpmedel som går att välja emellan.

Det är högst individuellt vilka behov av hjälpmedel en person har. För någon är rullstolen ett hjälpmedel för andra betyder kommunikationshjälpmedel att hen kan kommunicera med sina kompisar utan att assistenten sitter bredvid och lyssnar.

– Några av mina patienter vill kunna kommunicera via mejl för om de ska prata i telefon måste de gå via assistenten. Då blir datorn ett hjälpmedel för att de ska kunna vara fria att kommunicera, säger Ulrika Edofsson.

Hur tillgängligheten är fungerar olika. I Västra Götalandsregionen finns till exempel en handbok för förskrivning av hjälpmedel och särskilda regler kring detta.

Intyg

Om en person ska få ett kostsamt hjälpmedel eller en bostadsanpassning krävs det en ansökan och ett intyg. Ofta är det arbetsterapeuten som formulerar dessa. I Göteborgs kommun har Fastighetskontoret till och med kurser för arbetsterapeuterna i att skriva bra och tydliga intyg och ansökningar.

– I intyget är det viktigt att de tydligt beskriver vilka konsekvenser det blir för personen om den inte får hjälpmedlet eller anpassningen, säger Ulrika Edofsson.

I Västra Götalandsregionen har man också centraliserat förskrivning av kostsamma hjälpmedel som till exempel elrullstol och elektrisk toalyft. Det är för att det ska bli så lika som möjligt i de olika kommunerna.

Vad gäller design av hjälpmedel finns det en del i övrigt att önska i Sverige, tycker Ulrika Edofsson.

– I Danmark till exempel tänker man på ett annat sätt utifrån design. Det finns ett feriecenter dit vem som helst med ett funktionshinder kan söka sig. Där har de gjort väldigt snygga lösningar. Hotellrummen på feriecentret är anpassade fast det ser ut som vanliga hotellrum. Det finns till exempel garderober där det gick att gömma en taklift. När det gäller datatekniska hjälpmedel, är de för det mesta inte förskrivbara längre.

– De får man köpa själv på den öppna marknaden, säger Ulrika Edofsson.

Reglerna för förskrivning av hjälpmedel skiljer sig åt mellan varje landsting. Men det är alltid idé att ansöka.

– Ett hjälpmedel ska underlätta i vardagen och tycker inte kommunens handläggare att det gör det beviljas inte hjälpmedlet. Den som får ett nej har ändå försökt och fått en motivering. Den som gärna vill ha ett hjälpmedel kan söka fonder för att finansiera inköpet, säger hon.

Frågor till Elisabeth Hammarén och Ulrika Edofsson:

Vad är lagom träning?

– Om du blir trött efteråt så att du inte orkar så mycket mer än det, är det för mycket. En person med Friedreich ataxi behöver sina krafter

för att leva också. Istället för två timmar varje gång sprid ut det så att det blir en timma kanske tre gånger i veckan.

Vad krävs för att komma på rehabcenter som, Treklövern, FrykCenter och Valjeviken?

– En remiss för extern rehabilitering. För att kunna ansöka om det behövs ett intyg från läkare som kostar 700 kronor. Det bästa är att gå in på 1177 och söka på extern rehabilitering, så får ni reda på mera. Rehabcenter utomlands kallas för ”Klimatvård” och det kan man bli berättigad till om man är i behov av varmt klimat för att få bättre träningseffekt.

Går det att skriva intyget själv om man ska försöka få ett hjälpmedel?

– När det gäller bostadsanpassning är vissa saker undantagna och då behöver inte personen intyg från en arbetsterapeut till exempel borttagning av trösklar och spisvakt. För de allra flesta bostadsanpassningar krävs ett intyg.

Behöver arbetsterapeuten komma hem till patienten för att kunna skriva ett intyg?

– Vad gäller bostadsanpassningar är det konstigt om arbetsterapeuten inte varit hemma hos patienten.

Kommunikation

– **Talet är en ganska liten del av vår kommunikation. Kommunikation sker också med gester, mimik, teckenspråk, kroppsrörelser, skrift och bilder. Allt utbyte av information mellan människor, medveten eller omedveten, är kommunikation, säger specialistarbetsterapeut Eva Holmqvist, som arbetar på DART, Kommunikations- och dataresurscenter för personer med funktionsnedsättning i Göteborg.**

DART hjälper personer med kommunikationssvårigheter att hitta rätt metod och hjälpmedel för att underlätta kommunikationen. DART arbetar också med utbildning, utveckling och forskning inom området. Utgångspunkten är alla människors rätt till kommunikation, vilken finns beskriven i FN:s konventioner: bland annat i konventionen om rättigheter för personer med funktionsnedsättning, som kom 2009.

– Det finns liknande centra som DART, med andra namn, på flera platser i Sverige, skulle det inte finnas just där ni bor så kan hjälpmedelscentralen också hjälpa till med en hel del, säger Eva Holmqvist.

Vi kommunicerar för att få närhet, för att få behov uppfyllda, för att vara delaktiga och lära oss saker, men också för att bygga en social kontakt med omgivningen.

– Kommunikation är det en person gör som någon annan reagerar på. Det kan vara medvetet eller omedvetet och det sker hela tiden så fort vi är i samma rum som någon annan person, säger Eva Holmqvist.

Underlättar kommunikationen

AKK är en förkortning av *alternativ och kompletterande kommunikation*, som finns för den som har behov av ett alternativt sätt att uttrycka sig.

– Inom AKK pratar vi om olika redskap och metoder som underlättar kommunikationen. Det talade ordet och det skrivna är symboler och sen kan man behöva olika typer av hjälpmedel. Bokstavskartor, pratapparat, tangentbord, joystick och ögonstyrning till exempel, säger Eva Holmqvist.

Hjälpmedel

Idag finns det också appar till smarta telefoner och surfplattor som kan användas i samma syfte.

– Om talet börjar bli otydligt och den man pratar med inte riktigt förstår, går det också att använda en vanlig bokstavskarta, säger hon. I ens vanliga dator går det också att öka funktion och tillgänglighet. Skärmens utseende går att ändra på, för den som har svårt för liten text eller behöver större symboler. Utseendet på skärmen kan göras renare och enklare i vissa programvaror, som till exempel Word. Under rubriken *hjälpmedel*, som finns på de flesta datorer, görs inställningar för tangentbordet och mus.

– På Windows-datorer går man in under *Kontrollpanelen* och *tröga tangenter* för att ställa in repetitions hastigheten på tangenterna. Det går också att stänga av hastigheten helt och hållet, säger Eva Holmqvist.

Under *Kontrollpanelen*, *Mus* kan inställningar av musens egenskaper göras. Såsom hastighet, acceleration, klick och dubbelklick samt utseende för pekare.

Det finns både små och stora tangentbord att köpa, de går inte längre att få som ett hjälpmedel. Är det lättare att ha tangentbordet på skärmen så finns det. Ord- och frasprediktion kan också vara användbart för att snabba upp skrivandet.

– Skriver jag bokstaven H får jag då upp alla ord och fraser jag brukar använda, som börjar på H. På det viset kan jag skriva snabbare. Det går också att koppla talsyntes till ord- och frasprediktion, som läser upp det jag har skrivit, säger Eva Holmqvist.

Smarta telefoner och surfplattor går också att ställa in så att de blir mera lättillgängliga.

– Men där måste man höra sig för hur den egna telefonen fungerar eftersom det är olika inställningar för olika märken, säger Eva Holmqvist.

Användbara webbadresser för kommunikationsstöd:

www.bildstod.se (bildstödsverktyg – registrera och logga in)

www.appstod.se (information om appar för kommunikation och kognition)

www.kom-hit.se (kommunikationsstöd i vårdsituationer)

www.dart-gbg.org diverse information, tips och material

<http://habilitering.se/stockk/information-och-material> (SToCKK) diverse information, tips och material

<http://www.lul.se/Landsting--politik/Verksamheter/Halsa-och-habilitering/Verksamhet/Hjalpmedelscentralen/Center-for-kommunikativt-och-kognitivt-stod/> (eller googla ckk uppsala) diverse information, tips och material

Frågor till Eva Holmqvist:

Min syster som har Friedreichs ataxi är döv och har svårt att prata. Hon skulle behöva hjälp med kommunikation. Hon behöver till exempel tal till text för att kunna läsa. Finns det sådana verktyg?

– Det finns taligenkänning, men då behöver hon kunna läsa in ganska mycket text för att den ska lära sig hur rösten låter.

Om en person har förlorat sitt tal kan hennes assistent tala in istället för hen?

– Jo det går bra. Det går dessutom att ha både talsyntes, en dataröst och tal som man spelat in själv.

Hur fungerar talsyntes?

– Du skriver och så läser datorn det du skriver. Om du ska ha din egen röst måste du ha pratat in innan.

Om jag förlorar mitt tal vill jag gärna ha talat in talsyntes innan.

– Det är absolut möjligt.

Hur många timmar tar det att spela in en tillräcklig mängd tal?

– Det tar cirka tre dagar.

Hur fungerar ögonstyrning?

– Det finns olika sätt att använda ögonstyrning. Musen ersätts av ett ögonstyrningssystem som kopplas till datorn med USB. Datorn anpassas till de egna ögonen och hur de ser ut både inne i ögat och utanpå.

Hur känslig är den? Jag har ögondarrningar påverkar det?

– Det kan bli svårare att få det att fungera på ett bra sätt, men det är inte säkert. Jag har progressiva glasögon och det fungerar. Det går också att kombinera ögonstyrning och den vanliga musen. Det finns ett företag Toby technology i Stockholm, som är världsledande på ögonstyrning.

Jag skulle skaffa en joystick som hjälpmedel på hjälpmedelscentralen och undrar varför hjälpmedel måste vara så fula? Varför har de inte samma snygga design som vanliga datorprylar?

– Det är tråkigt när det är så och det är klart att hjälpmedelscentralen måste tänka på vem du är och vad du behöver och ta fram det som passar. Det bästa är kanske om du tar med din arbetsterapeut och att ni pratat ihop er innan om vad du behöver.

Samhällets stöd

– Vi hjälper bland annat patienter med att fylla i blanketter, tar kontakt med myndigheter, har utredande samtal och informerar om samhällets resurser. Vid behov har vi också par- och familjesamtal, säger kuratorerna Karoline Snäckestrand och Daniel Ståhl på Neuromuskulärt Centrum vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset sjukhuset i Göteborg.

De som arbetar som kuratorer inom hälso-och sjukvården har socio-nomexamen och 210 högskolepoäng. En del har också magister- och masterexamen i socialt arbete och en grundläggande psykoterapiutbildning.

– Vi är sju kuratorer i ett multidisciplinärt team, säger Karoline Snäckestrand.

– Patienten gynnas på många sätt av det. Ett exempel är när vi ska ansöka om att en patient ska ha personlig assistent. Även om vi kuratorer är övertygade om det är det en process och ett regelverk med många inblandade som ska gås igenom. Då finns redan i vårt team läkare som skriver det avancerade läkarintyget och arbetsterapeut som ska göra utredningen, säger Daniel Ståhl.

Familjen i fokus

Enligt HSL- hälso- och sjukvårdslagen, från 2012, ska all sjukvårdspersonal särskilt beakta barns behov av information, stöd och råd. Familjen är alltid i fokus och kuratorerna erbjuder samtal med föräldrar och barn. Under dessa samtal ska läkare, sjuksköterska och annan medicinskt kunnig personal i teamet medverka om det behövs.

För när en förälder och vårdnadshavare blir sjuk, drabbas inte bara den personen utan hela familjen. Tas inte det om hand på bästa sätt kan det bli

– Ibland behöver patienten prata med oss om hur den ska berätta för övriga familjen och barnen om sjukdomen. Vid sådana samtal använder vi en strukturerad intervjuform som kallas Familjen i fokus. Samtalet går ut på att stärka allt det som fungerar bra i familjen, säger Daniel Ståhl.

En längre liknande familjeintervention kallas för Beardslee.

– Den insatsen vänder sig till familjer där en förälder lider av depression. Syftet är att få familjen att fungera bättre och att förebygga depression hos barnen, säger Karoline Snäckestrand.

Samhälleliga rättigheter

Kuratorerna informerar också patienten om samhälleliga rättigheter.

Om sjukpenning, sjukersättning och aktivitetsersättning som går att få genom Försäkringskassan. Sjukpenningen och sjukersättningen grundas på tidigare inkomst och kan erhållas som 25, 50, 75 eller 100 procentigt ekonomiskt stöd. Andra former av ersättning som kan komma ifråga är handikappersättning, assistansersättning, bostadstillägg och bilstöd.

De *kommunala* stödinsatserna baseras på Socialtjänstlagen SoL eller Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS.

– Skillnaden mellan dem är att SoL ska ge en skälig levnadsnivå och LSS en god levnadsnivå. Det är alltså olika insatser beroende på vilken lag patienten får stöd av, säger Daniel Ståhl.

Kuratorerna hjälper patienten med att ansöka om trygghetslarm, hemtjänst, personlig assistans, anhörigstödjare, färdtjänst och boendestöd. De kan initiera samarbetsamtal och ge information om LOTS för barn och vuxna med funktionsnedsättning. Det är ett särskilt stöd, en lots, som finns i Göteborgs kommun. LOTS ger information och vägledning om vilket stöd som finns i samhället för barn och vuxna med funktionsnedsättning samt vägledning till rätt myndighet eller instans. Genom *landstinget* går det också att få tillgång till sjukresor. Landstingen har också rehabiliteringsanläggningar i Sverige och i Europa, som patienter kan ansöka om.

– På 1177 under extern rehabilitering finns ansökningsblanketter att skriva ut. Kuratorer hjälper gärna till med formuleringarna, för den som så vill, säger Daniel Ståhl.

I många kommuner finns också, rehabkoordinatorer, en särskild yrkeskategori till hjälp och stöd för patienten. En rehabkoordinator fungerar som mellanhand mellan patienten och Försäkringskassan, Arbetsförmedlingen och olika arbetsgivare.

– Det är en jättebra funktion som bland annat behövs om patienten har varit sjuk länge och ska ut i arbetslivet igen, säger Karoline Snäckestrand.

Sofia, 38 år, har Friedreichs ataxi

Sofia har levt med Friedreichs ataxi i hela sitt liv eftersom de äldre halvsyskonen hade sjukdomen. När Sofia var 16 år började hon få svårt att springa i trappor och fick dålig balans.

– Läkarna trodde att det var fel på balanssinnet. Det var för otroligt att mamma skulle ha träffat en till man med anlag för Friedreichs ataxi, säger Sofia.

Men så var det. Alla tre barnen fick sjukdomen.

Det här att hon haft äldre syskon framför sig, som hon kunnat jämföra sig med har präglat henne. Den äldre systemen satte sig i rullstolen när hon var 19 år.

– Det skulle jag minsann inte göra tänkte jag då, så jag vinglade fram till jag blev 25 år. Trots att jag hade behövt sätta mig långt tidigare. Att sitta i rullstol var ett tecken på att hon var sjuk och Sofia vägrade under lång tid erkänna att hon var det. Då skulle hon aldrig få ett riktigt liv, trodde hon och framförallt aldrig träffa någon kille. Hon pratade inte om sin sjukdom med någon under många år och tvingade assistenterna att säga till andra att de var hennes kompisar, annars skulle de inte få ha kvar jobbet.

– Jag levde i en lögn och folk trodde att jag var alkoholiserad eftersom jag vinglade eller att jag hade anorexia. Jag brydde mig inte om vilket. Bara inte den hemska sanningen kom fram, att jag hade Friedreichs ataxi och skulle bli som mina syskon sittande i rullstol, säger Sofia.

Diagnos

Sofia var 16 år när hon fick göra ett ryggmärgsprov och en biopsi, det vill säga att ett benprov togs från foten. Därefter fick hon diagnosen.

– Då blev det svart för mig, säger Sofia.

Depressionen satt i fram till hon var 24 år. Bland annat fick hon tvångstankar.

– Det var olika tvång, som att jag tvunget skulle gå på trösklar, stänga dörrar, tända och släcka lampor eller släta ut bordduken. Allt för att kompensera att jag inte kunde kontrollera sjukdomen. Jag tänkte att inget mera skulle kunna hända mig om jag gjorde de här ritualerna, säger hon.

Hon gick i terapi hos flera olika psykologer för sin depression.

– Det som hjälpte mig var att en av psykologerna skakade om mig rejält. Han sa att, ”Du måste tro att du är någon Gud som kan styra över livet. Det hjälper inte att stänga en dörr tio gånger. Livet går inte att styra.” Då vaknade jag till och skämdes över mig själv, säger hon. Numera lägger hon sin energi utanför sig själv. Hon engagerar sig mot klimatförändringarna, för vår gemensamma miljö och för djurens rätt. Hon är aktiv i flera föreningar bland annat i Greenpeace.

Sofia är en öppen tjej med humor. Hon har alltid haft lätt för att få vänner och killar. Men när det gällde parförhållanden så tog de ofta slut när hon berättade om sin sjukdom. Sin sambo träffade hon genom föreningsarbetet, trots att hon har sjukdomen och trots att hon sitter i rullstol.

Efter skolan utbildade hon sig till fotograf, men ändrade sig och hoppade av det spåret och fotograferingen blev ett fritidsintresse istället. Hon utbildade sig till socialpedagog och idag arbetar hon 25 procent med administration, på ett assistansbolag.

– Assistansbolaget ligger inne i staden och det tar tid för mig att åka dit. När jag kommer därifrån är jag helt slut. Jag borde egentligen sluta, men min sjukpension är låg och jag behöver pengarna, säger hon.

Träning

Varje år är hon på årliga kontroller hos olika läkare. Hjärtat ser ännu så länge bra ut, men det är alltid en oro eftersom hennes äldre bror dog i en hjärtsjukdom. Hon har nystagmus, ögondarrningar, känner krypningar och värk i benen och har ofta väldigt ont i ryggen och en början till skolios.

För att orka med tränar Sofia på gym två gånger i veckan. En timma med redskap och en timma stretchar hon ut musklerna. Hon mår bra av det, särskilt av stretchingen.

– Jag sitter ju dagarna i ända och det är skönt att sträcka ut kroppen. Men jag är helt slut efteråt, säger hon.

Sofia kan ju inte förflytta sig själv så hela dagarna finns det assistenter runt henne, som hjälper henne att leva ett bra liv. På kvällarna tar sambon över, ännu så länge.

– Det har sina sidor att alltid ha någon bredvid sig och aldrig vara riktigt ensam. Det gör att jag inte orkar umgås så mycket med mina vän-

ner, som jag skulle vilja. Efter en dag med olika assistenter är jag väldigt trött, säger hon.

På fritiden ägnar hon sig gärna åt att lägga pussel. Det är kul och gör att hon kan släppa jobbiga tankar.

Friedreichs ataxi har funnits i Sofias liv sen hon föddes på grund av att hennes äldre syskon hade sjukdomen. Att hennes mamma skulle träffa ytterligare en man med genen var en slump och att Sofia fick sjukdomen. Att skaffa egna barn vill hon inte. Det finns tillräckligt med barn i världen tycker hon.

– Min sambo skulle få ta för mycket och det orkar han inte, säger hon. Sofia är envis och det är en bra egenskap att ha, tycker hon och det har hjälpt henne många gånger. Att ha sjukdomen Friedreichs ataxi har också fått henne att förändras till det bättre, tycker hon.

– Jag är inte ytlig längre, som jag kunde vara när jag var yngre.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Detta är ett sammandrag av två vistelser på Ågrenska för vuxna med Friedreichs ataxi. Under första vistelsen 2013 deltar tre kvinnor och tre män, på den andra vistelsen är fyra kvinnor med.

Båda grupperna har ett erfarenhetsutbyte med specialpedagog Ann-Catrin Røjvik från Ågrenska.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnade. Diskussionerna handlade om upplevelsen av skola, utbildning, yrkesliv, boende, vardagsliv, sömn, återhämtning, fritid, socialt liv, familj, vänner, sjukvård och samhällsinsatser som Försäkringskassan.

Skolan

De flesta fick diagnosen i tonåren när de gick sista året på högstadiet eller i gymnasiet.

– Jag fick reda på att jag hade sjukdomen, när jag skulle börja gymnasiet och märkte av det i högstadiet. Jag tror att jag gjorde alla fel man kan göra. Jag har lärt mig att det bästa är att vara så ärlig som möjligt. Det var min mamma som berättade i skolan vad jag led av.

– Jag kommer från en liten stad i Norrland och hade det kämpigt länge i skolan innan jag fick diagnosen. Jag orkade inte med på samma sätt som de andra. Jag vet att mamma pratade med lärarna redan innan diagnosen. Hon sa att något var fel och att jag behövde mera tid än andra, i matsalen till exempel. Men jag ville inte vara annorlunda. Jag ville inte ha hjälp. Jag ville vara frisk!

Flera håller med. Som tonåring vill ingen vara olik någon annan. All energi gick för många av dem åt till att hålla masken.

– Det hände att läraren frågade vad det var för fel på mig, inför klassen. Då ville jag bara springa därifrån och gråta.

Samtliga hade balansproblem tidigt och det var det som märktes mest utåt. De flesta av dem blev experter på bortförklaringar.

– När jag inte kunde hålla balansen sa jag att det var fel på mina skor, säger en av kvinnorna.

De är kritiska till hur skolan behandlade dem och de hoppas att det är bättre med det nu. Det var ju trots allt många år sedan de själva gick i skolan.

– Eleven lämnas i sticket och får ta itu med sin vardag i skolan så gott den kan själv.

– Jag vill råda alla som får Friedreichs ataxi att försöka få samtalsstöd så tidigt som möjligt. Särskilt i skolan så att inte självförtroendet blir kört i botten, sa en av deltagarna.

Gymnastiken

Ju mer koordinationssvårigheter de fick desto svårare var det att delta på de vanliga gymnastiklektionerna i skolan. En kvinna var nöjd med att hon fick hoppa över gymnastiken helt och ägna sig åt att läsa böcker istället. Hon var en riktig plughäst och inte så intresserad.

Flera skolor ordnade det så att eleven fick träna på sitt sätt, under samma tid som de andra hade ”vanlig” gympa. Det kunde handla om att gå ner på gymmet och träna när de andra hade gympan.

– De två sista åren i gymnasiet fick jag välja om jag ville simma i en 30 gradig handikappbassäng eller vara med de andra och spela hockey ute i smällkalla vintern. Jag valde förstås den varma bassängen.

Två av kvinnorna fick sjukgymnastik samtidigt som de andra eleverna hade gymnastik.

– Gymmet var i samma byggnad som gymnastiken, så vi klädde om samtidigt och ropades upp tillsammans. Då kände jag mig inte utanför. Sedan gick jag in med sjukgymnasten till gymmet som låg bredvid och tränade hela timmen med henne. Det blev mer effektivt och jag kunde utnyttja tiden bättre. Hade jag varit med klassen skulle det funnits en massa saker som inte jag hade kunnat vara med på.

Hjälpmedel

Någon fick göra nationella prov på datorn tillsammans med de som var dyslektiker. De flesta fick ingen extra hjälp för att de hade Friedreichs ataxi.

– Det var jobbigt att få mer hjälp än man behövde. Återigen ingen vill sticka ut i skolan.

Yrkesval

De flesta arbetar eller har arbetat. Många arbetar deltid 50 eller 25 procent. En man har arbetat inom spedition i tjugo år men är nu arbetslös. En kvinna har arbetat i Norge som läkarsekreterare i två och ett halvt år, men gör inte det längre. Den ende som jobbar heltid har sedan han blev sjuk fått byta arbetsuppgifter. Han arbetar fortfarande på samma jobb som transportledare, men med administration istället för att som förr köra lastbil.

Många har fått ändra yrkesval sedan de fick diagnosen.

– Min dröm var att bli modefotograf och åka till Paris. Det fick jag lägga på hyllan efter tre års studier. Det fanns ingen möjlighet att som fotoassistent, vilket man ju ofta är i början, bära kameraväskor och resa mycket. Istället utbildade jag mig till socialpedagog i två år och är nu administratör på ett assistansbolag.

– Jag hade velat bli journalist, älskar att skriva, men insåg att det inte gick. Tog det näst bästa och utbildade mig till systemvetare. Jobbade i fem år men orkade inte med både jobb och småbarn. Idag är jag hemma på heltid med mina tre barn och assistenter.

En kvinna jobbar halvtid som lönehandläggare. Ett par av kvinnorna är heltidssjukskrivna och den ena säger så här:

– Nästa vecka har jag sex olika besök i vården och det är en ganska vanlig vecka. Jag ska till läkare och sjukgymnast. Det är svårt att hinna med både att vara sjuk och att jobba.

Boende

Två personer som fortfarande är gångare, har inte några anpassningar i hemmet ännu.

En av dem har börjat med käppar och halkstrumpor hemma. Den andre bor bra i ett enplanshus och har hjälp av tjejen. Han väntar med att anpassa hemmet. Båda kör bil fortfarande.

De som sitter i rullstol har i de flesta fall fått olika anpassningar hemma. Dörrar har breddats så att rullstolarna ska komma igenom och trösklar tagits bort. Handtag har satts upp på toan så att det går att sätta sig och ta sig upp från toaletten. Samtliga har duschstol.

– Jag fick så ont av duschstolarna, prövade hur många som helst. Så var vi på en semesterresa och där hade de ingen duschstol så jag använde en trädgårdsstol i plast istället. Den avlastade mycket bättre än de dyra duschstolar jag kunde få genom kommunen. När vi kom hem köpte vi en liknande på Rusta och nu använder jag den.

En kvinna har ett hus med sovrummet däruppe och toaletten på bottenvåningen och en trapphiss däremellan.

– Det är bara så jobbigt att komma upp på hissen och åka ner. Jag blir helt slut efter det. Nu har vi fått byggnadslov så att vi kan bygga ut

och vi kommer att ha sovrum och badrum på samma plan. Men det är inget kommunen bekostar utan det gör vi själva.

En person gav de andra tips om att be någon på kommunen att berätta vad för hjälpmedel som går att få. Hon hade själv fått en genomgång för flera år sedan.

Idag har hon fått en lift hemma, fast hon egentligen inte tycker att hon behöver den riktigt ännu. Men hon inser att den sparar assistenternas ryggar och det är bra för då blir de inte sjukskrivna.

Sömn

Ett tips för den som inte är rörlig är att använda glidlakan som går att få genom arbetsterapeut, i stället för vanliga lakan i sängen.

– Det går hur bra som helst att vända sig med glidlakan och man blir inte det minsta svettig av lakanet.

Sidenlakan och sidenpyjamas kan fungera väl så bra, påpekar en annan person, och vara lättare att själv få tag på ute i handeln.

Höj och sänkbar säng förespråkade flera.

Ett tips var att skruva fast en sänggavel med ribbor i väggen bakom sängen. Då går det för den som är lite orörlig att hugga tag i ribborna och vända sig om i sängen.

Socialt liv och vänner

Många tycker det är pinsamt att ringa i telefonen eftersom det hörs att det är något fel på rösten.

En kvinna fick en fråga från barnmorskan när hon ringde. ”Hur mår du?”

– Hon tyckte att jag lät berusad och det är klart att de måste reagera på om mödrar dricker, men det kändes tråkigt att råka ut för det.

– Kan inte jag få prata med din assistent sa de på Försäkringskassan till mig, när jag ringde. Det är ju bara rösten som är lite otydlig, inte mitt huvud.

Otillgängligheten i samhället påverkar dem. Det är lätt för en som sitter i rullstol att bli isolerad.

– Det går nästan inte att ha kompisar. Om någon frågar mig om jag ska med, måste jag alltid boka färdtjänst först, ibland flera timmar innan. Hur lätt är det då att vara spontan?

– Jag blir socialt mättad när jag lever med assistenter hela dagarna. När de går hem vill jag inte sätta mig ned och ringa en kompis. Jag vill bara vara ifred.

En kvinna har tre barn och orkar inte ta så mycket kontakter med andra än familjen. En av killarna älskar att ha många vänner runt sig, men inser att det inte är så många kvar längre. Det har hänt något sedan förr då han var friskare. Nu måste en assistent dessutom vara med om han ska gå och fika.

Det är också svårt att besöka någon eftersom de flesta inte har hem som är anpassade för rullstol.

– Är det en ny bekantskap måste man först fråga hur deras toalett ser ut och om det går att komma in med en rullstol. Alternativet blir att hålla sig till man kommer hem. Ibland tvingas man att rulla ut rullstolen i hallen och sedan ta sig in på toan med hjälp. Sådana saker kan bli så jobbiga att tänka på att man stannar hemma.

Fritid

Det är en lång process att acceptera sjukdomen. Det är de överens om. Det har funnits tider då alla sett nattsvar på sin situation och inte velat göra någonting. De som har haft diagnosen länge har kommit ur det och är aktivare nu. En av dem som inte arbetar längre, fyller dagarna med aktiviteter tillsammans med sina assistenter. Han tränar på gym, ser på fotboll, hockey och trav. Vill allra helst komma ut på något nytt och roligt varje dag.

En kvinna som arbetar 25 procent älskar att gå till arbetet och träffa arbetskamraterna.

– Jag vill vara så delaktig som möjligt i samhället. Så normal som möjligt, säger hon.

Kontakt med sjukvård

Alla vill ha en rak, kunnig och ärlig läkare, som kan mycket om sjukdomen och som vet sambandet mellan Friedreichs ataxi och förtjockad hjärtmuskel. Det är bara alltför sällan de stöter på en sådan läkare. I de flesta fall får de själva berätta om sjukdomen för läkaren och redogöra för komplikationer.

– Går man till en läkare akut på vårdcentralen har de inte hört talas om Friedreichs ataxi.

En kvinna läser för sina barn varje kväll och har ofta problem med andningen. Hon vill dela med sig av ett bra tips hon fick.

– Jag hade svårt med luften när jag läste. Det stockar sig för mig och luften tar slut. Logopeden gav mig tipset att jag skulle dra in all luft jag kunde innan jag började läsa, sedan läsa på den luften och när den tar slut dra in ny luft och fortsätta läsa. Det har hjälpt mig och nu är det mycket lättare att läsa högt.

Samtliga har många olika vårdkontakter. Det kan vara olika läkare; neurolog, kardiolog, husläkare, ortoped, öronläkare, ögonläkare och habiliteringsläkare. Fysioterapeut eller sjukgymnast, ortopedtekniker, logoped, dietist, kurator och psykolog.

Föreningsinformation

Föreningen för personer med sjukdomen Friedreichs ataxi och deras anhöriga heter Bota FA. Den verkar för att samla in pengar till forskning som kan bota Friedreichs ataxi.

Mer information finns på bota-fa.se

Friedreichs ataxi

En sammanfattning av dokumentation nr 535

Friedreichs ataxi är en ärftlig progressiv sjukdom där det genetiska felet finns på kromosom nummer nio. Symtom uppstår oftast i 13 – 16 års ålder, till följd av tillbakabildningar av nervcellerna i ryggmärgen samt mellan lillhjärnan och ryggmärgen. Det kan drabba vitala organ som hjärnan, hjärtat, bukspottskörteln, levern och muskelvävnaden.

De första sjukdomstecknen är gång- och balanssvårigheter, så kallad ataxi. Många blir rullstolsburna ett tiotal år efter diagnosen. Det är vanligt med känselnedsättning, ofrivilliga ögonrörelser (nystagmus) och upphackat tal (dysartri). I 75 procent av fallen kan en förtjockning uppstå i hjärtats muskelvägg, som måste medicineras.

Behandlingen handlar om att lindra symtom och kompensera för funktionsnedsättningar.

Två till fyra personer per 100 000 invånare drabbas.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2017