

Dokumentation nr 559

Ehlers-Danlos syndrom, EDS vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

EHLERS-DANLOS SYNDROM, EDS, 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 Ehlers-Danlos syndrom, EDS.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med 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 deltagarna i gruppen. De personer som deltar i intervjuerna har i verkligheten andra namn.

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Maritta Hellström Pigg, överläkare, Klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Anna Stenborg, överläkare på Internmedicin vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Elin Ek Malmer, fysioterapeut vid Smärtcentrum Rehabilitering på Danderyds sjukhus

Malin Einarsson, arbetsterapeut vid Smärtcentrum Rehabilitering på Danderyds sjukhus

Marie Falk, suppleant EDS-riksförbundet

Markus Otterloo, vice ordförande EDS-riksförbundet

Medverkande från Mun-H-Center

Anna Nielsen Magnéli, tandhygienist

Åsa Mårtensson, tandläkare

Medverkande från Ågrenska

Ann-Catrin Röjvik, verksamhetsansvarig.

Emy Emker, koordinator.

Marianne Lesslie, redaktör.

Här når du oss!

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

Innehåll

Genetik vid EDS	6
Hjärt- kärlsjukdomar vid EDS	9
Fysioterapi och arbetsterapi vid EDS	12
Munhälsa och munmotorik	18
Christina är 64 år och har EDS	21
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	24
EDS Riksförbunds arbete för att sprida information	29
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	31
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	32
NFSD - Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser	32

Genetik vid EDS

– **Kliniska genetiker är läkare som arbetar med ärftliga diagnoser, eller diagnoser som beror på en genetisk förändring. Det finns många tusen sådana diagnoser varav Ehlers-Danlos syndrom, EDS, är en, säger Maritta Hellström Pigg som är överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska sjukhuset i Stockholm.**

Hos personer med EDS är bindväven i kroppen förändrad, eftersom syndromet påverkar bildandet av proteinet *kollagen* och andra bindvävskomponenter. Kollagen är en bindvävssubstans som normalt bildar sammanlänkade trådar, fibrer, i vävnaderna. Dessa strukturer är mycket starka. Vid EDS har fibrerna dock en annan struktur som gör vävnadernas hållfasthet sämre.

Bindväven finns överallt i kroppen, till exempel i kärl, fettvävnad, ledstrukturer och muskulatur och den har flera funktioner. Bland annat skyddar den organen och håller dem på plats.

Det finns olika sorters bindväv:

- lucker bindväv, som håller organ och epitel i position
- stram bindväv, runt senor och ligament
- retikulär bindväv, som finns runt lymfoida organ mjälte och lymfkörtlar
- specialiserad bindväv i ben, brosk och fettvävnad

– Bindväven ser alltså olika ut beroende på plats och funktion i kroppen, säger Maritta Hellström Pigg.

Det är en komplex vävnad som kan bestå av olika typer av celler bland annat fibroblaster, fettceller och benceller. Cellerna är inbäddade i en grundsubstans, matrix, som bildas av fibroblaster och specialiserade bindvävsceller.

– Matrix består av olika äggviteämnen, sockermolekyler, vatten och mineraler. Det är en geléaktig vävnad, säger Maritta Hellström Pigg.

Två typfibrer har betydelse vid Ehlers-Danlos syndrom:

- kollagena fibrer som är starka och hållfasta
- elastiska fibrer som är som gummiband, hopdragna, som kan töjas ut.

Mutationer

Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. Förändringar brukar kallas *mutationer*. En gen består av en sträcka *nukleotider*. En mutation innebär att det sker en förändring på en eller flera *nukleotider*. Ordningföljden bestämmer den genetiska informationen. Nukleotiderna kallas också ”byggstenarna” i DNA:t. Eftersom generna utgör mallar för olika proteiner i kroppen kan mutationer i nukleotiderna medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir ”fel i koden” för just det proteinet, eller för en aminosyra som ingår i ett protein. Ungefär två procent av genomet är kodande, det vill säga utgör mallen för ett protein.

Effekter

Olika förändringar, mutationer ger olika effekter på proteinet. Det kan vara brist på proteinet, avsaknad av proteinet, det kan vara för många aminosyror i proteinet eller för få. Strukturen och/eller funktionen av proteinet förändras vid mutation.

– Vilken diagnos man får beror på vilken gen som är förändrad, förändringen i sig, och ärftlighetsgången, sammanfattar Maritta Hellström Pigg.

– Inget protein opererar ensamt i kroppen, allt är en samverkan. Modifierande gener i omgivningen kan mildra symtomen eller förstärka den, säger hon också.

Exempel på förändringen/mutationen i kollagen-gener:

- COL1A1- klassisk EDS. Kollagen typ 1 finns bland annat i hud, ben, senor, ligament, tänder och hornhinna.
- COL3A1- vaskulär EDS. Kollagen typ 3 finns bland annat i hud, blodkärl, hålorgan, tarm och lunga.
- COL5A1/A2- klassisk EDS. Kollagen typ 5 finns bland annat i hud, ben, fosterhinnor och moderkaka.

Förutom att det kan finnas mutationer i kollagengener vid EDS, kan det också finnas mutationer i:

- Enzymer som är involverade i kollagensyntesen (bildandet av kollagen).
- Komponenter som ingår i det extracellulära matrixet.
- Kompletterfaktorer, del av immunförsvaret.
- Intracellulära funktioner av oklar mekanism.

Ärftlighet vid EDS

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och

hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. De är drygt 20 000 till antalet och utgörs av hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer (23 kromosompar) plus könskromosomerna XX för flickor och XY för pojkar.

De olika typerna av EDS följer olika ärftlighetsmönster. *Autosomal dominant* ärftlighet gäller vid de vanligaste formerna. För ett föräldrapar där den ena personen själv har syndromet innebär det att i genomsnitt hälften av barnen blir friska, medan andra hälften ärver anlaget och får sjukdomen.

Det finns även former av EDS som ärvs *autosomalt recessivt*. Då är båda föräldrarna friska anlagsbärare, och sannolikheten för att varje barn får EDS är 25 procent. Hälften av barnen blir liksom föräldrarna friska anlagsbärare, medan 25 procent inte alls ärver anlaget.

– EDS kan också uppstå som en konsekvens av en nymutation, en ny genetisk förändring som inte funnits i familjen tidigare, säger Maritta Hellström Pigg.

EDS ärvs oftast *monogent*, vilket betyder att en förändring på en enda gen orsakar sjukdomen. Men i vissa fall, framförallt vid överrörlighetstypen, kan mutationer på flera olika gener samverka och orsaka sjukdomsbilden. Det innebär alltså att två föräldrar som inte själva har besvär av sina genförändringar kan få ett barn där just dessa förändringar tillsammans leder till besvär.

Ibland har någon av föräldrarna bara det sjukdomsorsakande anlaget i vissa av sina celler, så kallad *mosaicism*, eller i vissa av sina könsceller, *gonadal mosaicism*.

Diagnostik

EDS är idag i huvudsak en klinisk diagnos baserad på kliniska kriterier och *familjeanamnes*. Det betyder att man tittar på symtomen hos övriga familjen.

– Man tittar på patientens egen sjukdomshistoria, och vad man ser när man undersöker personen. Det kan också behövas hjärt-kärlundersökningar eller ögonundersökning.

Det finns genetiska analyser, biokemiska analyser och olika patologiska analyser, det vill säga att man tittar på vävnad i mikroskop.

– Det finns 13 olika typer av EDS. De flesta former är väldigt ovanliga. De vanligaste av de ovanliga är hypermobil EDS, hEDS, klassisk EDS, cEDS, och vaskulär EDS, vEDS.

Det kan vara svårt att kliniskt skilja på lindriga former av den klassiska typen och överörlighetstypen av EDS. Övriga former har ofta en tydligare symtombild.

Flera olika typer av analyser används för att ställa diagnos. Bland annat kan man titta på kollagen från en bit hud i ett elektronmikroskop, så kallad *hudbiopsi*. Med den metoden upptäckts dock vanligen inte hypermobilitetstypen.

– Idag vet man mycket mer om EDS än tidigare och går därför ofta direkt på genetiska diagnostikmetoder, där man undersöker DNA. Vid hypermobilitetstypen är dock den genetiska bakgrunden föga känd och kan i regel inte upptäckas när man analyserar mutationer i gener som är kända för att orsaka EDS. Denna typ är därför uteslutande en klinisk diagnos.

Frågor till Maritta Hellström Pigg:

Jag funderar över den hypermobila typen av EDS. Den är stor det är många som har den, men den kliniska bilden skiljer sig åt från person till person. Jag utgår från att det varit diskussioner om undertyper? Har man sett några mutationer som är vanliga i den gruppen EDS?

– hEDS är sannolikt en grupp av flera sjukdomar med liknande klinisk bild, som man inte kan klassificera på annat sätt. Förmodligen kan flera olika gener ligga bakom, antingen enskilt eller att flera gener samverkar till den kliniska bilden. Vi är dåliga idag på att riktigt förstå hur det hänger ihop.

Kan man ha fler än en typ av EDS?

– Ja, teoretiskt kan man ha olika typer av EDS samtidigt.

Finns samband mellan ögonsjukdom och EDS?

– Ja bindväven i ögat och hornhinnan kan vara skörare. Hornhinnan kan gå sönder lättare vid vissa former av EDS. Många säger att de är torra i ögonen och att det känns som grus i ögat, även vid former av EDS som inte har skörhet i ögat.

Hjärt- kärlsjukdomar vid EDS

Hjärt-kärlsjukdomar hör till de vanligaste livshotande sjukdomarna. Vid EDS är aortadissektion, artärdissektion, artäraneurysm och blodtryckssänkning med hjärtrusning i stående,

POTS, (postural ortostatisk takykardi), vanligast. Stroke är till exempel inte mer vanligt för någon som har EDS, än för någon annan. Det berättar Anna Stenborg, överläkare på Internmedicin vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Många blandar ihop begreppen aortaaneurysm och aortadissektion och det är två helt olika saker. Dissektion av aorta eller artär är en splittring och blödning i själva kärlväggen, så att det blir två ”rör” istället för ett, som det ska vara. Ett aneurysm är en utbuktning av hela kärlväggen, så att kärlet blir onormalt utvidgat vilket är skadligt. Båda tillstånden kan få allvarliga följder.

En del personer med EDS besväras av så kallad postural takykardykardi-syndrom, som förkortas POTS. Det innebär att blodtrycket sjunker när man reser sig upp, med samtidig hjärtrusning.

- Inte nog med att den som har lågt blodtryck känner sig svimfärdig, personen får också en kraftfull obehaglig hjärtrytmökning. Detta orsakas av en störning i det autonoma nervsystemet och det är inte lätt att få det att fungera med något läkemedel., säger Anna Stenborg.

Den som har problem med POTS behöver träna upp en bra fysik, vara mer igång och vara uppe mycket.

- Men själva problemet med att man känner sig svimfärdig, har hjärtklappning, får yrsel och dessutom har EDS gör att personen ofta gör tvärtom, förblir stillasittande eller sängliggande. Det är ingen lätt sak att lösa, säger Anna Stenborg.

En strategi kan vara att om man ska vila på dagen sitta ner istället för att ligga plant, säger hon.

Ibland kan det vid symtom hjälpa att bara ta ett glas vatten.

- Det har effekt redan innan vätskan kommit in i blodbanan. Vatten ger signaler till hjärnan som i sin tur signalerar till nerver kring blodkärlen att få upp blodtrycket. Mycket handlar om nervsignaler, som ibland fungerar som det ska och ibland inte, säger Anna Stenborg.

Anna Stenborg rekommenderar också bra nyttig kost.

- Man ska tänka på att få i sig mineraler, säger hon.

Den medicinska behandlingen av POTS sjukdom har tidigare bland annat varit betablockerare.

- Problemet är att betablockerare förutom att det lugnar hjärtrytmen också kan sänka blodtrycket. Nu finns ett nytt läkemedel, Ivabradin®, som endast påverkar hjärtrytmen. Dock kan det vara svårt att få läkare att skriva ut Ivabradin®, eftersom medicinen inte är definierad för POTS utan som en tilläggsbehandling för att minska hjärtfrekvens vid hjärtsvikt, säger Anna Stenborg.

Frågor till Anna Stenborg:

Hur diagnostiserar man POTS? Jag har sökt med ljus och lykta efter någon som kan hjälpa mig.

– Andra orsaker till besvären behöver först uteslutas. Diagnosen ställs på klinisk grund. Blodtrycket mäts och man ser hur pulsen drar iväg från liggande till stående. Kardiologer, hjärtläkare borde känna till POTS eller neurologer.

Vilken behandling rekommenderar du vid POTS?

– Visst finns det mediciner att pröva, men jag tror mycket på livsstilsförändringar. Att man är aktiv, uppe och rör sig. Man ska också undvika allt som gör att besvären kan försämrats, som till exempel blodbrist. Dessutom bör sköldkörteln kontrolleras och medicineras vid en rubbning.

Jag undrar var man hittar en läkare som är tillräckligt kunnig om EDS?

– Idag har de flesta läkare tillgång till rikligt med bra medicinsk information, exempelvis betalar många landsting för ett kunskapsstöd som heter ”uptodate”. Det är väldigt omfattande och innehåller de flesta diagnoser och behandlingar. Möjligheterna är stora även för läkare på vårdcentraler att själv ta reda på vad de behöver veta. Många läkare känner inte till att de har dessa fantastiska resurser.

Får man hjärtrytmrubbningar av vanlig EDS?

– Vid klassisk EDS kan mitralisklaffen vara påverkad och det kan ge arytmier. Vår vanligaste hjärtrytmrubbning är förmaksflimmer.

Mina ben är ofta svullna, kan det hänga ihop med EDS och finns det något att göra?

– Det finns det problemet vid EDS att benen lättare svullnar. Stödstrumpor kan vara bra.

Är det farligt i längden med för hög hjärtrytm? Jag har haft 110 till 120 i vilopuls under fyra år och äter betablockerare.

– På den nivån tror jag inte att det är farligt. Över 120 ska man kontrollera.

Jag är diagnostiserad klassisk EDS och min far hade troligen EDS och fick aortaaneurysm. Hur stor är risken att jag får aortaaneurysm?

– Vid klassisk EDS kan det finnas en vidgning i den del av aortan (=kroppspulsådern) som är närmast hjärtat, men det brukar hålla sig stabilt och inte vidga sig efter uppväxten. Det är viktigt att du kontrollerar den övre delen av aortan med hjärtultraljud. Vid något tillfälle kan man kolla av hela kroppspulsådern. Om den är normal behöver man inte oro sig mera. Vid käriltypen av EDS däremot behövs återkommande kontroller av blodkärlen.

Jag är en av fem kusiner som har EDS och jag har fått diagnosen hypermobilitetssyndrom, HMS. Min kusin dog i hjärtsjukdom. Hur ska jag få ett ultraljud på hjärtat och bör man göra det när man har det i släkten?

– Du bör stå på dig så att du åtminstone får en kontroll och om det ser bra ut räcker det. Hittar man sen ett fel måste man följa det.

Vårdcentraler vet oftast inget om hjärtsjukdomar vid EDS. Vad göra?

– Det är bra att gå via vårdcentralen och be läkaren skicka vidare remiss till specialister. Man kan också skriva en egenremiss till sjukhus, men man måste veta vart man ska skicka den. Vad gäller kroppspulsådern hör den övre delen till thoraxkirurgen, medan det som är nedanför diafragman hör till kärllkirurgerna. Kardiolog det vill säga hjärtläkare kan vara en instans. Ju mer man själv vet desto lättare blir det att förklara och få en undersökning.

Fysioterapi och arbetsterapi vid EDS

– **Många patienter med EDS av hypermobilitetstyp besväras av smärta och trötthet, säger fysioterapeut Elin Ek Malmer och arbetsterapeut Malin Einarsson på Smärtcentrum Högspecialiserad smärtrehabilitering vid Rehabiliteringsmedicinska Universitetskliniken Stockholm.**

På Högspecialiserad smärtrehabilitering på Danderyds sjukhus och på Huddinge sjukhusområde finns fem behandlingsteam bestående av sjuksköterska, läkare, fysioterapeut, arbetsterapeut, kurator och psykolog.

– Vi arbetar utifrån det biopsykosociala synsättet. Det vill säga att det inte handlar bara om en smärta i en led utan att också andra faktorer spelar in. Det kan till exempel vara familjeförhållanden,

arbetsliv och eller sociala relationer, säger Malin Einarsson.

Patienten som kommer till smärtrehabilitering via remiss träffar alla eller delar av teamet för bedömning innan man tillsammans med patienten beslutar om hen ska fortsätta i

rehabiliteringsprogrammet. Rehabiliteringen sker främst i grupp tillsammans med andra patienter, med samma problematik.

Individuella insatser erbjuds utifrån behov.

Rehabiliteringen startar med en dag i veckan under tre veckor och därefter fortsatt fördjupad rehabilitering tre dagar i veckan under en period av sex veckor.

– Den som går den kortare rehabiliteringen kanske redan har bra strategier eller har svårt att vara borta från arbetet, säger Elin Ek Malmer.

– Jag som arbetsterapeut har möjligheten att göra arbetsplatsbesök för att se över patientens fysiska och psykosociala arbetsmiljö. I samband med det har vi ofta även avstämningsmöten med arbetsgivaren. I de fall patienten varit sjukskriven kan vi i teamet också ha en kontakt med Försäkringskassan, säger Malin Einarsson.

Rehabiliteringen handlar om att hjälpa patienten att hitta en balans i vardagen mellan aktivitet och vila, mellan aktiviteter som ger och tar energi. Vila/återhämtning behöver inte betyda att man ligger ner i sängen utan är en aktivitet som är meningsfull och som ger positiv energi.

– Vanligt är att våra patienter kör på för mycket och att det blir bakslag med trötthet och/eller smärta som följd. Energin tar slut på grund av bland annat ökad muskelspänning. För den som har EDS med överrörlighet krävs det muskelspänning också för att slappna av. Det går åt tre gånger så mycket energi för någon som är överrörlig än för en person som inte har de besvären. Därför pratar vi också mycket om att pausa och avlasta, säger Elin Ek Malmer.

Aktivitetskartläggning

Allra först ser man tillsammans med patienten över aktivitetsmönstret, det vill säga aktiviteterna i vardagen. För att göra det kan man göra en aktivitetskartläggning det vill säga skriva ner de aktiviteter som görs under en eller flera dagar och sen göra en analys över hur aktiviteterna är fördelade. Är det balans mellan ansträngande och återhämtande aktiviteter i vardagen? Får personen in pauser och mikropauser i de ansträngande aktiviteterna och är aktiviteterna lustfyllda?

– Det handlar om att bli medveten om vad man gör i vardagen och om hur en vanlig vecka ser ut, säger Malin Einarsson.

Hur aktiviteten utförs är viktigt och här kan man behöva hjälp och stöd att lära in ett nytt sätt att utföra aktiviteten eller anpassa aktiviteten med till exempel hjälpmedel. Ibland kan personen behöva sitta på en hög pall istället för att stå upp vid matlagning. Det är exempel på hur en person kan spara på sin energi istället för att sluta utföra aktiviteten. Det handlar om kroppsmedvetenhet, ergonomi, hjälpmedel, anpassningar och tempo.

– Alla vill fortsätta vara aktiva på ett skonsamt sätt. Det är bra att identifiera vad som ger energi och vad som tar energi, säger Malin Einarsson.

Sömn

Sömn skapar förutsättningar för aktivitet och aktivitet är en förutsättning för att sova.

– De flesta jag träffar som har EDS med överörlighet har problem med sömnen. Många beskriver att de har svårt att komma till ro på kvällen, svårt att slappna av i kroppen och svårt att hitta en skön ställning. Många vaknar flera gånger på natten för att de har ont, har svårt att vända sig och ändra ställning. Till följd av detta känner de sig inte utvilade när de vaknar och är både stela och har ont i kroppen.

Det är viktigt att hitta en madrass som ger bra stöd för kroppen och ett riktmärke är att behålla ryggradens normala kurvatur när man ligger ner. Är madrassen för hård ligger personen lite ovanpå madrassen och får inte stöd för kroppen. Är den för mjuk sjunker personen istället ner i madrassen. Känslan många beskriver att de vill uppnå är att ”hålla ihop kroppen” eller känna sig ”omkramad” när de ligger ner.

– Sen är det förstås olika tycke och smak, men viktigt är att tänka på hur kudden och madrassen känns. Ett tips är att låta någon ta ett foto när man ligger ner så man själv kan se ryggens och nackens position, säger Malin Einarsson.

Viktigt är också att handleder och fotleder får stöd. Det kan de få med hjälp av olika kuddar, vilket det finns en uppsjö av och det kan vara svårt att veta vilket som passar bäst.

– Min erfarenhet är att många upplever att en V- formad kudde ger ett bra stöd både när personen ligger på rygg och på sidan, säger Malin Einarsson.

– Det är för att avlasta muskler och leder, så att det inte sker ett muskelarbete hela tiden för då kan det vara svårt att slappna av när man ska sova, säger Elin Ek Malmer.

I Stockholm har arbetsterapeut och fysioterapeut möjlighet att förskriva en tryckavlastande bäddmadrass.

– Det brukar vara mycket uppskattat. Jag vet inte hur det ser ut i övriga landet med det. Ett tips är annars att ligga på ett tjockt duntäcke, det kan vara skönt särskilt för de som upplever sig tryckkänsliga. Satinpyjamas, satinlakan och glidlakan är hjälpsamt om man har svårt att vända sig i sängen säger Malin Einarsson.

Hur ska vi göra för att kunna träna?

Det är individuellt beroende på vad personen gjort tidigare, vilka mål hen har med träningen och vilka förutsättningar som finns kroppsligt men också hur livet ser ut här och nu.

– Det är viktigt att man sätter sig ner och pratar om det och kommer fram till vad man kan och vill göra. Viktigt är också att börja på en låg nivå för att inte bli mer trött eller få mer smärta. Benstyrka och bålstabilitet är bra att träna så att man till exempel orkar stå eller laga mat, säger Elin Ek Malmer.

Det viktiga är att minska stillasittandet, vara aktiv regelbundet, att lägga träningen på en lagom nivå, utspridd under veckan. Sen handlar det om livskvalitet och vad som är viktigt för personen själv. Fysioterapi, träning och att vara vardagsaktiv är lika viktigt. Målet med behandlingarna är olika för olika personer. Det kan vara att få till en balans i vardagen, kanske att börja arbeta igen eller att kunna återgå till aktiviteter man inte kunnat göra under lång tid.

Kroppshållning

Ryggen är S-formad och det är den för att belastningen och rörelsekvaliteten ska kunna bli så jämn som möjligt när vi rör oss. Diskarna i ryggraden behöver blodförsörjning och det får de genom att vi rör oss. På alla kotor har vi muskler som stabiliserar upp kroppens hållning.

– Ryggraden är grundpelaren, men helheten är viktig där exempelvis fötterna påverkar knän och höfter, säger Elin Ek Malmer.

Vid en bra kroppshållning används musklerna effektivare.

– En förbättrad ergonomi det vill säga kroppshållning gör att vi får bättre förutsättningar att hålla uppe kroppen det vill säga vi spar energi. För den som belastar fel är det viktigt att få en bedömning av en fysioterapeut, Elin Ek Malmer.

Några tips!

Vid träning ska fokus ligga på stabilitet, styrka, balans, koordination, kroppskänedom, rörelsekontroll och kondition. Träningen ska göras kontinuerligt, gärna fem till sju dagar i veckan. Börja på en låg nivå och stegra långsamt. Välj låg belastning och

fler repetitioner istället för tvärtom. Gör få övningar med fokus på god teknik. Undvik att översträcka leder. Lägg in pauser för avspänning och andning. Växla kroppsposition. Vid behov underlätta med ortos men rådfråga gärna en fysioterapeut. Grunden i träningen är att skapa en kroppsmedvetenhet i rörelsen.

- Träning är som medicin som du tar i lagom dos. Blir det för mycket kan det bli biverkningar, blir det för lite händer inte så mycket, säger Elin Ek Malmer.

Frågor till Elin Ek Malmer och Malin Einarsson:

Måste man vara färdigutredd för att komma till er?

– Ja det måste man. Om inledande teambedömning bekräftar behov och intresse för vår rehabilitering erbjuder vi teambaserad schema-lagd grupprehabilitering under tre till nio veckor.

Om man har en EDS-diagnos. Kan man komma till er då?

– Ja.

Kan man komma till er om man bor i Göteborg?

– Det krävs utomlänssremiss. Det kan dock vara problematiskt att delta i våra grupprehabiliteringsprogram då de omfattar flera veckor.

Vad är målet med ert arbete och kan man komma på smärtrehabiliteringen om man aldrig kommer att kunna jobba mera?

– Målet med rehabiliteringen är att skapa förutsättning för våra patienter med långvarig smärta att uppnå varaktig förbättring som möjliggör ökad funktion, aktivitet och delaktighet i vardagen och/eller mot arbete. Inte alltid, men ofta finns någon plan för återgång i arbete.

Har ni kontakt med andra rehabiliteringar som tar emot patienter med EDS?

– Jag som fysioterapeut ingår i ett nationellt nätverk med andra fysioterapeuter. Vi försöker utveckla bedömnings- och behandlingsstrategier vid EDS. Vi upplever att det under de senaste två åren har hänt mycket kring kunskapen om EDS, men att det kvarstår många frågetecken.

Kan man få en utredning om vilken arbetsförmåga man har hos er?

– Nej. På Danderyds sjukhus finns Försäkringsmedicinska utredningsenheten FMU med detta uppdrag. Däremot gör jag som arbetsterapeut aktivitetsbedömningar som kan ligga som grund till en bedömning av arbetsförmågan.

Hur lång tid tar det att ändra ett invariant mönster?

Det är väldigt svårt att säga. Förutsättningen för att ändra ett invariant mönster är först och främst att bli varse om vilket livsmönster man har och det arbetar vi med under rehabiliteringen.

Man behöver göra något 66 gånger för att det ska bli en vana, enligt en studie. När det gäller träning har man sett att det tar ungefär tre månader med regelbunden träning för att känna effekten av den.

Jag har inte hittat något för mina axlar. Har ni tips?

Det är svårt att ge några konkreta tips på rak arm utan att ha gjort en bedömning, men viktigt är att träna hållning och att ha en god ergonomi i vardagen. Kinesiologitejp använder vissa. Det ser olika ut i olika landsting men i Stockholm kan man i viss mån få förskrivet ortoser för axlarna hos ortopedingenjören.

Tryckabsorberande madrasser är det bra?

Madrassen ger en bra avlastning men kan vara problematisk för de som behöver vända sig/ändra ställning flera gånger då det tar en liten stund innan skummet ändrar sig. En del beskriver att de hamnar i en ”grop” där lederna inte får rätt stöd. Min upplevelse är att många personer med överrörlighet inte tycker om tryckabsorberande madrasser som Tempur eller liknande, men det bästa är att prova själv. Men det finns också några personer som beskriver att madrassen är helt fantastisk.

Kan vardagssysslor ersätta fysioterapi?

– Man måste veta hur man ska röra sig, för att vardagssysslorna ska ge samma effekt som träning. Det är viktigt att få hjälp med att röra sig effektivt och inte på ett för belastande, ineffektivt sätt. Jag tycker inte att det ena ska utesluta det andra, fysioterapi/träning används för att öka styrka och stabilitet för att kunna vara mer stark i vardagen och orka med de utmaningar som livet ger. Det som är viktigt är att dosera mängden av träning och vardagsaktiviteter rätt. Har man tränat så hårt att man inte orkar handla, leka med barnen eller duscha efteråt är det fel. Men, rätt träning kan också påverka orken och förmågan att till exempel leka med barnen.

Finns det belägg för att man tappat muskelstyrka när man använder ortoser?

– Det finns än så länge inga studier som tyder på det. De vi träffar som använder ortoser upplever många gånger en ökad kroppsmedvetenhet med ortoser, vilket kan hjälpa till vid träningen. Kanske gör ortoser att de orkar träna. Det handlar om att använda ortoser för att kunna vara mer aktiv.

Har ni varit med om att halva sidan av kroppen kan vara mer påverkad?

– Ja ibland är ena sidan mer påverkad. Belastar man på ena sidan får den andra sidan jobba mera och tvärtom. Smärtan vandrar runt i kroppen. Ofta handlar det om muskelrekryteringen, att man inte hittar musklerna i ett naturligt rörelsemönster, exempelvis när man reser sig upp. Då sätter överbelastningsmekanismen ingång med mikroinflammationer. Viktigt att titta på funktionella rörelser och att se kroppen som en helhet och inte bara se på en enskild led vid bedömning.

Varför börjar man använda fel muskler?

– Ofta börjar det med smärtan och man rör sig ifrån smärtan och får ett kompensatoriskt rörelsemönster, men det kan bero på andra faktorer som trötthet också.

Konditionsträning hur ser ni på det?

Det är viktigt att få upp pulsen även hos en person med EDS, men under kontrollerade och avlastade former, till en början. Du ska känna efter i kroppen hur det känns. Det finns stora hälsovinster både vid konditions- och styrketräning.

Var får man tag på lämpliga övningar?

– Hos din fysioterapeut. Lämpligt att börja med maximalt tre övningar. Det ska vara kvalitet i övningarna, det vill säga funktionellt och med god teknik. Viktigt är att programmet är individuellt utformat, att stegringen är successiv och att uppföljning sker. Vid POTS är det viktigt med benträning.

Munhälsa och munmotorik

– **Vi rekommenderar att den som har EDS har regelbunden kontakt med tandvården.**

Det säger tandhygienist Anna Nielsen Magnéli och tandläkare Åsa Mårtensson, som arbetar på Mun-H-Center i Hovås.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn och vuxna med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser som rör munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se), via en app för smarta telefoner och via MHC:s Facebooksida och Youtubekanal.

Munhälsa vid Ehlers-Danlos syndrom

Tandvårdsrelaterade symtom som kan – men inte behöver – förekomma vid EDS:

- Tandutvecklingsstörningar.
- Käkledsproblem (som tandgnissling eller smärta från käkleden. Det kan också knäppa eller "krasa" i käkleden).
- Sköra slemhinnor (som kan leda till blåsor och skav- eller bitsår).
- Tandlossningssjukdom (parodontit), främst vid EDS typ VIII.
- Smal, hög gom.

– Det här är symtom som kan förekomma hos vem som helst, men de är något vanligare hos personer med EDS än hos andra.

Samtidigt finns det många med EDS som inte drabbas av något av dessa besvär, säger Åsa Mårtensson.

Överrörlig käkled ses hos en del individer och kan innebära viss risk för ledluxation.

Personer med EDS som tidigare varit på Mun-H-Center beskriver själva problem med blödande tandkött, blåsor i munnen, muntorrhet och svårigheter att tugga mat med seg konsistens.

– Munslemhinnan kan vara skör och känslig för skav eller till exempel etsande munvårdsprodukter. I undergruppen pEDS är tidigt debuterande och aggressiv tandlossning samt blottade tandhalsar (gingivala retraktioner) ett vanligt fynd, säger Åsa Mårtensson.

Munvård

Det är viktigt med förebyggande tandvård, både hemma och på tandvårdsklinik, för att undvika sjukdomar i tänder och slemhinna. Det finns ett flertal olika munvårdshjälpmedel och munvårdspreparat att tillgå. Tandvårdspersonalen hjälper till att välja ut det som passar. För att motverka muntorrhet finns munfuktgeler eller munfuktspray. Även rapsolja eller solrosolja kan användas. För att stimulera salivproduktion finns sockerfria sugtabletter eller fluor-tabletter/tuggummi.

– Alla bör använda fluortandkräm vid tandborstning morgon och kväll. Sedan är det bra att komplettera med andra fluorprodukter, efter rekommendation av ansvarig tandläkare eller tandhygienist. Det finns förstörade grepp som man kan sätta på tandborste eller mellanrumsborstar om man har svårighet att hålla i dem med handen säger Anna Nielsen Magnéli.

Det är också bra att veta att bedövning kan ta lite annorlunda på patienter med EDS än på andra. Man kan behöva vänta extra länge innan bedövningen verkar ordentligt och i vissa fall uppnås inte fullgod bedövning, berättar Åsa Mårtensson.

Ökad blödningsbenägenhet och förlängd blödningsstid kan också vara ett problem och vid exempelvis tandutdragning är det viktigt att tandläkaren vet om det här och ser att blödningsen avstannar. Även läkningen i munnen kan vara påverkad.

Särskilt tandvårdsstöd

Personer med EDS som har stora svårigheter att sköta sin munhygien eller att genomgå behandling inom tandvården kan ha rätt till intyg om F-tandvård. De betalar då samma patientavgifter som i hälso- och sjukvården och får samma högkostnadsskydd och frikort efter 1 100 kronor i betalda patientavgifter under 12 månader.

– Det krävs ett läkarintyg, säger Åsa Mårtensson.

Särskilt tandvårdsbidrag, STB, riktar sig till personer som har funktionsnedsättningar som ökar risken för försämrad tandhälsa. Det är förebyggande tandvård som kan hjälpa dessa personer att behålla en god tandhälsa. Tandläkaren eller tandhygienisten bedömer om patienten har rätt till bidraget. Bidraget är 600 kronor per halvår utöver det allmänna tandvårdsbidraget.

Tips: Gå in på 1177 på tandvård för att läsa vidare om tandvårdsstödet.

Frågor till Åsa Mårtensson och Anna Nielsen Magnéli:

Varför är mina tänder sköra?

– Det kan finnas många anledningar till att tänder är sköra, till exempel kan du ha stora lagningar som försvagar tänderna. Detta i kombination med tandgnissling kan leda till att tänderna går sönder. Diskutera med din tandläkare hur du kan ta hand om dina tänder på bästa sätt.

Skulle det vara bra att ha bettskena både uppe och nere?

– Nej, bettskena har man i en av käkarna.

Jag har ont i käkarna, kan inte gapa och det är hopplöst hos tandläkaren. Vad gör jag?

– Kanske har du hjälp av ett bitstöd som finns i olika storlekar eller en munvinkelhållare. Det är viktigt att du informerar din tandläkare om dina problem och att du kan behöva pausa och vila käkarna lite oftare.

Mina käkar krampar vad ska jag göra?

– Om man har stora problem kan man be att få remiss till en bettfysiolog.

Mitt tandkött blöder så att jag inte kan borsta tänderna. Vad ska jag göra?

– Det finns en särskilt mjuk tandborste du kan fråga efter på apoteket. Den används av personer med mycket sköra slemhinnor. Den kan man borsta med en kort period när det är som mest känsligt.

Christina är 64 år och har EDS

I skolan var hon bra i gymnastik och som vuxen har hon hållit igång som en enträgen motionär. Christina har alltid varit fysiskt aktiv och gillat det. Värken i ländryggen och i leder har dock varit ständiga följeslagare. Återkommande migränanfall har också varit ett gissel.

– Jag tyckte det var konstigt att jag hade ont än här än där, säger Christina.

Hon minns när hon var liten och familjen hälsade på vänner som hade barn.

– Jag ville alltid leka sjukhus och vara patienten som fick lägga sig och vila i en säng, Christina.

Tröttheten har gjort henne mindre social, tycker hon, särskilt sedan hon blev vuxen. Det fanns helt enkelt inte kraft och tid över till annat än arbete, familj och träning.

– Jag var en högpresterande person under många år, sträng mot mig själv och samtidigt ambitiös, säger hon.

Christina berättar att hon inte tycker om att visa svaghet och absolut inte vill uppfattas som en tråkig person.

– Det kan lätt bli så eftersom jag inte har kunnat dricka alkohol på tjugo år, har astma och allergier. Jag kan inte äta det och inte detta och jag orkar inte hålla igång som andra. Går gärna och lägger mig tidigt. Jag är rädd att människor i omgivningen tröttnar på mig, säger hon.

Har de gjort det?

– Nja. Några vänner har jag kvar, säger hon.

Hennes dotter blev sjuk i leukemi och sonen hade svår allergi när de var små. Christina tog hand om barnen samtidigt som hon hade ett krävande arbete som affärsutvecklare.

Ständig värk gjorde att hon sökte hjälp hos läkare vid upprepade tillfällen

– De visste inte vad det var och trodde att jag hade psykiska åkommor för att mina barn var sjuka. Ibland gissade de att arbetsbelastningen var för stor och troligen hade jag fibromyalgi, eftersom en hel del kriterierna var uppfyllda. Flera gånger blev jag erbjuden antidepressiv medicin, men jag visste att jag inte var deprimerad. Jag har alltid haft lust och driv även om kroppen och huvudet inte orkat riktigt, säger hon.

På grund av migränen gick Christina i många år hos en neurolog och provade på läkarens inrådan allt från akupressur och akupunktur till migränmedicin men inget hjälpte mot värken. När hennes neurolog gick i pension fick hon en annan neurolog.

– Vid mitt första läkarbesök sa den nye neurologen att han visste vad det var för fel på mig. Han skulle göra en undersökning enligt ett speciellt protokoll för att kunna säkerställa diagnosen, säger Christina.

57 år gammal fick hon diagnosen EDS.

– Jag hade börjat tvivla på mig själv och trodde faktiskt att jag inbillade mig att jag var sjuk. Det var en befrielse att få diagnosen, säger hon.

Hon gjorde ett ultraljud på hjärtat och det såg bra ut. Hon gick också ett tag hos en fysioterapeut som lärde henne att träna upp vissa viktiga muskler i ryggen.

Genom att lägga pussel förstod hon att också fadern hade EDS
– Pappa levde när jag fick min diagnos. Han hade problem med ryggen, stod ofta framåtlutad och var ute och gick för att lindra värk. Han avled i aortaaneurysm.

Christina tror att hennes son som är 38 år har EDS. Han har liknande symtom som hon har.

– Han slutade idrotta när han var 19 år för att han hade ont i ryggen och i knän. Jag har berättat om EDS för honom och att det är ärftligt.

Redan år 2000 hade Christina för mycket värk efter träningen för att kunna fortsätta motionera. Hon hade ett högt tempo, med Friskis och Svettis tre gånger i veckan.

– När jag inte kunde fortsätta, fick jag en identitetskris. Jag hade alltid sett mig själv som en stark och sportig typ och var plötsligt inte det längre. Vem var jag då, frågade jag mig?

Migränen blev värre än den varit tidigare och för sju år sedan blev hon tvungen att sluta arbeta och fick pensionera sig vilket hon inte alls ville egentligen.

– Inte då, men nu börjar det kännas bättre, eftersom jag bara har ett år kvar till ”riktig” pensionsålder. Vinsten var att jag fick mera tid att vila och ägna mig åt sådant som är bra för mig, säger hon.

2014 gick Christina på smärtrehabilitering och utvecklade metoder att hantera smärta med hjälp av Mindfulness. Hon fick också lära sig ett bättre sätt att motionera på. Rådet hon fick var att lufsa fram i naturen ungefär som björnen Baloo gör i Djungelboken.

– Tidigare hade jag gått rak i ryggen som en sprättbåge och det fungerar inte när man som jag har värk i leder och muskler. Jag spänner mig för mycket då och det gör att jag får mer ont.

Istället började hon alltså promenera långsamt.

– Jag skulle gå i två minuter och sedan pausa, sedan gå i två minuter till. Därefter utökade jag tiden allteftersom. I början kändes det inte klokt att gå så kort tid, men på det viset fick jag lära mig vikten av att ta pauser, säger hon.

Idag lägger hon sig en timma varje dag och gör mindfulness-övningarna. Ett sätt att vila på ett meningsfullt sätt, tycker hon. Hon andas med djupa andetag ända ner i magen ett par gånger och upp-repar sedan sex meningar i två omgångar. Det får henne att slappna av, hjälper henne att må bra och hon avskärmar sig från den ständiga smärtan.

Christina har lärt sig av sin dotter som hade leukemi, att utveckla det friska istället för det sjuka.

– Det finns en risk vid en allvarlig diagnos att man blir diagnosen, att man blir så fokuserad på den att man tränger undan andra saker i

livet. När det inte finns någon bot vill jag inte grotta ner mig för mycket i min sjukdom. Jag uppskattar min förmåga av att numera kunna njuta av det lilla i livet, säger Christina.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Vid två vistelser för vuxna med EDS, deltar 27 kvinnor i åldrarna 21 till 67 år. Under dessa vistelser leder specialpedagog AnnCatrin Röjvik från Ågrenska gruppdiskussionerna. Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnar vid de två tillfällena. Diskussionen har teman som skola, idrott, yrke, fritid och egen tid, boende, vardagsrutiner, sömn och sömnsvårigheter, socialt liv och vänner, kontakter i vården.

Skola

Det varierade mycket hur deltagarna tillgodogjorde sig undervisningen, alltifrån de som hade stora problem med engelsk och svensk grammatik, matte, och dyslexi till de som uppgav att de inte hade några problem alls.

Många hade inte fått sin diagnos under skoltiden, men de hade EDS-symtom.

– Jag hade svårt att sitta still och skolkade mycket.

– Det var besvärligt med koncentrationen, men jag gick också i en stökig klass. Ju längre dagen gick desto svårare hade jag för att hänga med.

– Jag hade värk och gick ofta till skolläkaren.

Många kände sig väldigt trötta och gick direkt hem i sängen efter skolan. En person kunde inte hålla ögonen öppna och somnade när hon var stilla. En elev hade en förstående lärare som lät henne gå någonstans och vila på eftermiddagen.

– Jag fick sova för att orka vara med resten av dagen. Om jag inte sov fick jag migrän. Den läraren förstod vad jag behövde.

Några hade migrän, ibland med synbortfall.

– Läraren trodde att det var fel på ögonen och jag fick sitta långt fram i klassen, men det hjälpte inte mot migränen.

I några fall informerades skolpersonalen om EDS och man arrangerade stödundervisning. Men överlag har informationen brustit och inte sällan har personerna med EDS uppfattats som lata och ointresserade.

En del var sjukskrivna helt på gymnasiet och fick istället plugga hemifrån med distansstöd från läraren.

Idrott

Idrotten var ett kapitel för sig. En person av alla hade inga problem alls med gymnastiken, men de flesta andra hade det mer eller mindre eller fick det så småningom. Alla ville delta men hade svårigheter. Det kunde handla om händerna som inte lydde när personen ville spela handboll, eller om kullerbyttor som inte lät sig göras.

– Jag var duktig i gymnastik men fick blåmärken som gjorde ont. Några blev kallade lata för att de hade svårigheter eller helt enkelt uteblev från lektionerna, men det fanns kreativa lärare.

– Friluftsdagarna var en mardröm för mig, för man skulle gå en mil eller åka skidor lika långt och det kunde jag inte. Jag kunde heller inte simma, cykla eller orientera eftersom jag hade svårt med lokal-sinnet. När idrottsläraren märkte att jag skolkade för att jag inte klarade gympan föreslog hen att jag skulle gå till ett gym istället.

Det var en lättnad för mig och jag fick bra betyg.

Några som hade fått diagnos hade hjälpmedel i skolan som de fick genom skolsköterskan eller arbetsterapeuten på habiliteringen. Det kunde handla om en specialstol eller en kilkudde så att de kunde sitta bättre.

Yrke

De flesta har utbildat sig till det som intresserat dem, men få har orkat vara kvar i yrket. Många fortsätter på 50 procent eller 25 procent. Andra utbildar sig på nytt eller byter jobb. Åter andra är sjukskrivna och förtidspensionerade.

En kvinna utbildade sig till dataingenjör och visste inte att hon hade EDS.

– Jag kraschade helt enkelt efter ett tag. Hjärnan stängde av sig och jag fick diagnosen utbränd. Sedan blev jag uppsagd för att det inte gick att rehabilitera mig. Om jag hade haft diagnosen EDS hade jag kunnat jobba kvar, fått rehabilitering och kunnat arbeta hemifrån. Men det var hårt på det stora teknikföretaget.

Inom vården är det svårt att anpassa arbetsuppgifterna, menar en kvinna. Hon arbetar inom psykiatrin och sprang på larm.

Armarna och kroppen hängde inte riktigt med.

En ung kvinna hade svårt att ta sig igenom gymnasiet. Hon har smärta och var mycket sängliggande.

– Jag har arbetstränat några gånger, men det har inte gått eftersom jag är superdålig och har påverkan på synen. Nu är jag sjukskriven. En kvinna har kört truck på ett stort livsmedelslager, men pluggar nu till mäklare.

– Jag arbetade på ackord, jobbet var viktigt och det var roligt med arbetskamraterna. Jag fick bra anpassningar, bland annat en lift som gjorde att det gick att ta in en rullstol i trucken. Det visar att det går att anpassa om det är en bra arbetsgivare.

Att hon var vig och rörlig i lederna gjorde att hon tidigt ägnade sig åt akrobatik. Hon turnerade i ungdomen med ett cirkussällskap.

– Jag var tvungen att sluta när jag var 18 år på grund av EDS och förtidspensionerades från det att jag var 23 år. Idag engagerar jag mig i ideellt handikappvården och arbetar ibland som fotograf.

En kvinna som nyligen fick sin diagnos arbetar som sjuksköterska.

– Jag är på akutmottagningen och har gått ner i tid. Jag tror inte jag kan vara kvar och vet inte vad jag ska göra istället.

Fritid och egen tid

En kvinna har anpassat sitt liv efter EDS säger hon.

– Jag har varit sjukskriven länge och tagit hand om egna barn. Men jag är ingen lektant och det vet mina barn. Det finns andra sätt.

Man kan läsa sagor och titta på film med dem. De vet att soffan är min favoritmöbel. För övrigt ger körsången mig energi och glädje. Önskar bara att det var lite tidigare på dagen. Kören slutar nio på kvällen och då är det svårt för mig att varva ner inför natten.

Flera av kvinnorna är ute mycket i skog och mark och njuter av det. Trädgårdarbete är något många ägnar sig åt.

Många har hund eller katt, flera rider eller har ridit. Närheten till djuren är betydelsefull.

– Djur ger värme, närhet och är kravlösa, säger en av dem.

– Stickning och ridning fungerar bra för mig. Jag kan rida i skritt med lösa tyglar i en mil ibland.

– Jag sitter i permobil och har två hundar som jag tränar i agility och lydnad. Det är roligt och socialt och jag glömmmer allt annat. Serier på Netflix och ljudböcker, hantverk bland annat keramik ägnar många sig åt.

– Jag går inte in för att producera på keramiken, det får bli vad det blir. Jag börjar med en klump lera och det blir alltid något helt annat än vad jag tänkt!

Boende

Eget boende i hus eller lägenhet är regel. Många bor lite opraktiskt flera våningar upp utan hiss. Flera har fått de anpassningar de behöver i boendet, men det finns också exempel där man inte fått någon enda anpassning. De anpassningar de ofta behöver när de sitter i rullstol gäller kök, badrum, tvättrum.

De flesta undviker att begära hjälp från hemtjänsten och väljer oftare att sambo eller föräldrar hjälper till med sådant de inte klarar själva i boendet.

Hjälpmedel av olika slag underlättar tycker de och det har de fått genom arbetsterapeut. Det kan vara kodlås på ytterdörren och dörrar utan trösklar. Sittplats för dusch och höj- och sänkbara skåp och bänkar i köket, En kvinna bor i villa och har en trapphiss så att hon kommer ner i källaren och en ramp för rullstolen ute i trädgården. En kvinna vill inte ha någon anpassning alls.

– Jag bor på tre plan och ser det som träning att ta mig mellan de tre planen.

Andra hjälpmedel är en scooter som är dubbelt så bred så att dottern får plats.

– Den är så bra. Nu kör vi till förskolan och till affären tillsammans.

Arbetsstol på hjul, fotstöd, ståstol och olika gripklor så att de kan ta tag i saker är andra hjälpmedel och infraröd bastu.

– Den har hjälpt mig mycket och gör under för onda muskler.

En kvinna skulle önska sig en elmotor på sin ”dra-maten”. Då skulle det bli lättare att handla, tycker hon.

Vardagsrutiner

De är många som har lång erfarenhet av att ha EDS även om de fått diagnosen sent. De har lärt sig hur de ska hantera tillvaron.

Det är viktigt att noga tänka på vad man klarar av, säger en av kvinnorna.

– Göra en kartläggning. Hitta vilopauser. Vila en stund på dagen men också hitta andra kortare vilopauser. Kanske vila när man sitter och pratar i telefonen eller när man äter. Bra är också att dela upp det som ska göras, inte göra allt på en gång.

Ett gott råd är att förbereda morgondagen kvällen innan.

– Vi hjälps åt i familjen och har en rullvagn där vi lägger kläder och allt annat vi ska ha med oss till skolan och jobbet.

På morgonen går det annars väldigt långsamt, säger de flesta.

– Jag är inte människa förrän klockan är tolv. Det händer att jag viker tvätt till exempel i sängen. Det tar en timma för mig att göra det.

En lever ensam, men har skaffat en katt.

– Han får mig att stiga upp på morgonen. När jag gett honom mat och släppt ut honom lägger jag mig igen och vilar kanske tre – fyra timmar till.

Några har hemtjänst som hjälper till att handla och städhjälp som städar. En person får hemvårdsbidrag från kommunen, för släkt och föräldrar när de hjälper till.

Sömn och sömnsvårigheter

Insomningsproblem är vanligt förekommande. När det gäller sömn och återhämtning berättar flera att de sover mycket, både på nätter och dagar, men är trötta för det. Orsaken till tröttheten är ofta smärta.

Flera uppger att de bara kan somna framför TVn eller när de läser en bok, inte när de lägger sig ner för att sova. Sömnproblemen innebär inte sällan att de vänder på dygnet. Ett vanligt problem är att de inte får någon längre sammanhängande sömn, eftersom de vaknar ofta på grund av smärta.

De använder sig av olika hjälpmedel för en bättre sömn. Det kan vara, insomningstabletter, sömnmedel och melatonin. V-kuddar, kedjetäcken, bolltäcken, glidlakan och olika madrasser. Värme-flaska, ljudbok att somna till, avslappningsmusik på you tube, appar med regnskogsljud och öronproppar.

Socialt liv och vänner

Smärta och trötthet är ofta ett hinder för ett mer socialt liv där man träffar vänner och släkt. Flera har insett att deras sociala liv kan förbättras om de tar emot hjälp från hemtjänsten och inte blir uttrötade av hushållsgöromål. Någon enstaka uppger att de har ett fantastiskt bra socialt liv med släkt, familj och goda vänner. Någon enstaka uppger också att man inte har något som helst socialt liv med varken släkt eller vänner, att man måste klara hemmet alldeles själv i perioder, med både barn med EDS och den egna sjukdomen.

Kontakter i vården

Det är stora variationer inom gruppen när det gäller kontakten med sjukvården och den hjälp de får.

Flera i gruppen har en väldigt bra kontakt med vuxenhabiliteringen eller behandlande läkare, sjukgymnast och arbetsterapeut.

Några uppger att de helt eller nästan helt saknar kontakt med behandlande läkare. Några har kontakt med sjukvården men får inte särskilt mycket hjälp eller behandling, tycker de.

Kontakter de kan ha är med, husläkare, neurolog, hjärtläkare, arbetsterapeut, fysioterapeut, kbt-psykolog, samtalsterapeut, kurator, dietist, ortopedtekniker, tandläkare, naprapat, Försäkringskassan, smärtcentrum och akupunktör.

EDS Riksförbunds arbete för att sprida information

EDS Riksförbund är en ideell organisation som arbetar för att sprida kunskap om EDS och utgöra en samlad plattform för sina medlemmar.

– Idag är vi drygt 850 personer med EDS och anhöriga. Vi ser att förbundet har en stor potential och kommer att växa ännu mer. Ju fler vi är desto fler kan bidra med det den kan och dessutom blir ekonomin bättre, säger Markus Otterloo, vice ordförande och Marie Falk suppleant.

Riksförbundet bildades 1992, med mål att skapa tillgänglig information om EDS på svenska. En ytterligare målsättning var att skapa mötesplatser för personer med EDS och deras anhöriga.

– Träffar som den här på Ågrenska ger så oerhört mycket för vår patientgrupp. Deltagarna kan spegla sig i varandra och få tips och råd och framförallt stöttning av varandra. Att få ett nätverk av andra är även i förlängningen viktigt för de flesta och i dessa nätverk föds idéer till aktiviteter som till exempel kan leda till debattartiklar och kunskapsspridande av EDS, säger Markus Otterloo.

Synen på EDS har förändrats med tiden. För ett par år sedan kom de nya kriterierna om EDS och ett stort arbete har påbörjats internationellt genom EDS Society.

– De har knutit till sig den expertis som finns om EDS i världen och i år ska den samlade kunskapen utvärderas och uppdateras i Gent i Belgien, säger Marie Falk.

I samband med detta har det tillkommit en ny diagnos HSD, hypermobility spectrum disorder.

– Kunskapen hos professionen är däremot inte stor och det måste vi som förening hjälpa till att förändra, säger Marie Falk.

Det går framåt

Det händer saker även i Sverige. CSD, centrum för sällsynta diagnoser finns på alla universitetssjukhus i landet och riksförbundet har dialog med flera av dem.

– CSD:s roll är att lotsa patienter vidare till expertisen för sällsynta sjukdomar men när det kommer till EDS finns tyvärr inte många att lotsa vidare till, säger Marie Falk.

Behovet ser både CSD och förbundet och det är ett av de prioriterade områdena förbundet har att arbeta för framöver.

– För att klara detta behöver vi vara många av flera anledningar. Dels för att kunna hjälpas åt, tillsammans blir vi starkare, men också för att politiker och andra beslutsfattare oftast undrar över

hur många det berör och då frågar om förbundets medlemsantal. 850 personer är inte särskilt många i dessa sammanhang. Därför behöver vi bli fler medlemmar så att vi med reella siffror kan visa på omfattningen, för att kunna påverka så att det blir en bättre vård för alla med EDS/ HSD, säger Marie Falk och Marcus Otterloo. EDS riksförbund hade föreläsningar om EDS i Umeå under hösten 2017 och 200 från vården kom och lyssnade.

– Vi får rapporter från medlemmar som träffar läkare inom primärvården som känner till EDS. Det kommer fler signaler om att vi är på rätt väg. Jag som haft min diagnos i 20 år kan se att kunskapen om EDS sprids och fler och fler känner i alla fall till ordet, säger Marie Falk.

Viktigt är att få ut kunskap till skola och förskola och till anhöriga.

– Många medlemmar frågar hur de ska få sin partner att förstå, säger Marie Falk.

Även detta arbetar förbundet med, att ta fram information till olika mottagare så som anhöriga, skola/förskola och vården.

Kontaktpersoner

Idag har föreningen 30 kontaktpersoner i nästan alla län. De har som uppgift att ge tips, råd och stöd till medlemmarna.

– Vi ska inte ersätta vården utan vara ett komplement till den.

Lyssna och stödja, säger Markus Otterloo.

Grunden i föreningsarbetet är det fysiska mötet och det har varit en bristvara hittills. Det senaste halvåret har det mesta förändrats och det har blivit många träffar över hela landet.

– Att få igång lokala nätverk är bra för medlemmarna men det avlastar också styrelsen och påverkar lokalt. Om vi lyckas få igång tio lokalföreningar har vi rätt till ett organisationsbidrag av Socialstyrelsen. Då skulle vi kunna anställa en eller två personer och kunna utföra ett ännu bättre arbete, säger Markus Otterloo.

Medlemstidning

Riksförbundet ger även ut en medlemstidning, EDS NYTT (två gånger per år) ofta med artiklar från vårdpersonal med EDS-kunskap. Förbundet är också med och uttalar sig när Socialstyrelsen reviderar sin information om diagnosen i sin kunskapsdatabas.

På förbundets webbplats finns information om hur man blir medlem. Där finns också ansökningsformulär för de fondmedel som går att söka genom EDS-stiftelsen, för exempelvis utbildning och forskning kring EDS.

Läs mer på föreningens webbplats: ehlers-danlos.se

Frågor till Markus Otterloo och Marie Falk:

Vad räknas som en lokalförening?

– I stadgarna står det att man ska vara minst tre personer i styrelsen. Men det viktiga är inte antalet utan att man träffas kontinuerligt. Kanske tre gånger om året. Det handlar om de förutsättningar som finns.

Är det inte bra att samarbeta med reumatikerförbundet?

– EDS är inte en reumatisk sjukdom och Reumatologen tar sällan emot EDS patienter i vården. Vi tror att vi som har EDS vinner på att särskilja sjukdomen så vi får adekvat vård för just de komplexa symtom EDS kan leda till. På lokal nivå kan självklart samarbete med lokala avdelningar inom reumatikerförbundet ske men på riks-nivå tror vi på att driva EDS frågor separat.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet, i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, ovanligadiagnoser@gu.se.

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 15 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva politiskt driva frågor som berör personer med sällsynta diagnoser, och att påverka och påtala att dessa måste uppmärksammas och forskas kring. Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom eller sjukdom.

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker. Det är sällsynthetens dilemma som förener, inte sjukdomen eller syndromet i sig.

*Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se*

NFSD - 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, som drivs av Ågrenska. NFSD har sedan verksamheten startade 2012 arbetat i enlighet med uppdraget, som 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.

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

Läs mer om NFSD:s verksamhet på nfsd.se

Ehlers-Danlos syndrom, EDS, vuxenvistelse

En sammanfattning av dokumentation nr 559

Ehlers-Danlos syndrom, EDS, är en medfödd ärftlig bindvävssjukdom som leder till en defekt i produktionen av proteinet kollagen. Kollagenet utgör normalt en tredjedel av kroppens protein och behövs för att bygga upp kroppens stödjevävnad: hud, senor, ben och brosk.

Symtomen vid EDS varierar, men det är bland annat vanligt med överrörliga leder som lätt går ur led, skör töjbar hud samt benägenhet för svårläkta sår.

Det finns flera olika typer av EDS, varav den vanligaste formen förekommer hos ungefär 50 personer per en miljon invånare.

Behandlingen syftar till att lindra symtomen och förhindra skador.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2018

