

Dokumentation nr 440

Friedreichs ataxi, vuxenperspektivet



FRIEDREICHS ATAXI, VUXENPERSPEKTIVET

Ågrenska arrangerar varje år vistelser för vuxna, med sällsynta diagnoser, från hela Sverige. Varje gång kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet 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.

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

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

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Christopher Lindberg, överläkare vid Neuromuskulärt Centrum Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Göteborg

Lars Klintberg, kardiolog vid Medicinkliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal

Camilla Ekwall, sjukgymnast, specialistkompetens inom neurologi vid Akademiska sjukhuset, Uppsala

Malin Sixt Börjesson, logoped, Enheten för Neurologopedi, SU/Göteborg

Tand- och munhälsa, konsultation

Birgitta Johansson- Cahlin, övertandläkare Mun-H-Center, Ågrenska

Annette Carlsson, tandhygienist Mun-H-Center, Ågrenska

Lena Romeling Gustafsson, tandsköterska, Mun-H-Center, Ågrenska

Sara. A. Eriksson, handläggare Försäkringskassan, Göteborg

Pia Ekman, samordnare inom Arbetsförmedlingen Mölndal.

AnnCatrin Röjvik och **Cecilia Stocks**, Ågrenska

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information om Friedreichs ataxi	5
Hur påverkas hjärtat av Friedreichs ataxi?	10
Sjukgymnastik	14
Kommunikation	17
Munhälsa och munmotorik	20
Information från Försäkringskassan	20
Information från Arbetsförmedlingen	24
Josefina, 32 år, har Friedreichs ataxi	26
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	28
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	33

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.

– 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, sa neurologen Christopher Lindberg på SU 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 den 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 och det är 15 år sedan nu, sa Christopher Lindberg.

Symtom

Diagnosen ställs genetiskt efter att symtom och undersökning gett anledning att misstänka Friedrichs ataxi. Vanligast är att personen vid 13 till 16 års ålder börjar märka att något är fel. Därutöver finns en mildare variant av Friedreichs ataxi som gör sig påmind först vid 25 års ålder.

De första symtomen kan vara ataxin det vill säga en nedsatt förmåga att koordinera rörelserna i bålen och extremiteterna. Muskelsvaghet och spasticitet kan förekomma. Muskeln blir spända. Talet försämras med tiden och blir mer upphackat. Synen med den typiska ryckigheten i ögat, nystagmus och dålig hörsel kan tillstöta. Sväljningsmuskulaturen blir sämre. Cirka tio år efter första symtom sitter så gott som alla med Friedreichs ataxi i rullstol.

Inte bara musklerna invid skelettet utan också ögonmuskulaturen blir påverkade, 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.

Vad orsakar de neurologiska problemen?

– 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 förnimmelsen 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, sa 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 25 000 gener.

För många repetitioner av GAA

Den delen av arvsmassan som är förändrad, muterad, när det gäller Friedreichs ataxi är en gen kallad frataxin, FXN, som finns på kromosom nummer nio. 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, 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. Förändringen i FXN-genen, hos personer med Friedreichs ataxi, består av att tre av dessa ”bokstäver” GAA, är repeterade för många gånger.

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

Ärftlighet

Den muterade eller förändrade frataxigenen 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 frataxigenerna är förändrade. Det kallas för recessiv nedärvning. Modern och fadern bär då på varsitt anlag för sjukdomen, men är själva symtomfria, därför att de också har en normal frataxigen, 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. Det innebär att i två klasser med trettio elever i varje finns det en som bär på anlaget och sedan ska den personen ha otur att träffa en till som också bär på anlaget, för att de tillsammans ska riskera att få ett barn med Friedreichs ataxi, sa Christopher Lindberg.

Risken att få Friedreichs ataxi när båda föräldrarna är anlagsbärare är 25 procent. 50 procent av barnen blir helt symtomfria anlagsbärare. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen.

För föräldrar som vill ha barn trots att de bär på arvsanlaget för Friedreichs ataxi finns det genetisk rådgivning att tillgå på alla större sjukhus.

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 %), sa Christopher Lindberg.

En annan metod är PGD, Preimplantatorisk genetisk diagnostik, det vill säga provrörsbefruktning, IVF. Då görs det en genetisk analys redan på embryostadiet.

– Nackdelen med det är att man med IVF endast har tre provrörsförsök. Chansen att graviditeten lyckas och att ett barn föds är inte mer än 20 procent per insättning.

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 eller efter behov. Blodsockermätning, så att personen har koll på om hon/han utvecklar diabetes är viktigt. Syn och hörsel bör testas regelbundet. Skolios, fotfelställningar och muskelförkortningar kan det finnas behov av att utreda hos sjukgymnast och/eller arbetsterapeut. En logoped kan hjälpa till med att träna artikulationen. Dietist kan vara behjälplig när det gäller träning av sväljning och anpassad mat. Andningshjälpmedel som CPAP, Continuous Positive Airway Pressure, en andningsmask med lufttryck som underlättar andningen kan komma ifråga.

Medicinsk behandling

Det finns tre typer av medicinska behandlingar som är specifika för Friedrichs ataxi:

- Idebenone Coenzym Q10 analog – En antioxidant som ska skydda mitokondrierna från att skadas av järnöverskottet.

– Man hade stora förhoppningar till Idebenone. Men studier har inte visat någon neurologisk effekt, sa Christopher Lindberg.

Flera antioxidanter är under utprovning.

- Deferiprone är en järnbindare som i studier med magnetkamera MRT, visat sig ha effekt på mängden järn i hjärnan.

– Dock ingen säkerställd effekt på den kliniska bilden av Friedrichs ataxi. Ska man som läkare kunna motivera biverkningar som finns måste man se att det har klinisk effekt.

Även bland järnbindarna är fler mediciner på gång.

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

– I framtiden tror jag att det kommer en kombinationsbehandling. Men döda nervceller går inte att väcka till liv igen, så skador som redan uppkommit blir kvar. Däremot kan man hoppas på en effektiv medicin som hämmar ytterligare celldöd, sa neurolog Christopher Lindberg.

Bot i sikte

Forskning med bot av Friedreichs ataxi i sikte, pågår framförallt i USA. En del av forskningen är inriktad på att rätta till det ”mekaniska fel” som är orsaken till att GAA- sekvensen i DNA molekylen kopieras i sådan mängd.

– DNA är en lång spiral och för att den ska paketeras i cellkärnan är den upprullad på histoner, det vill säga små spolar. GAA hindrar histonerna från att förändras och att rulla upp sig. När DNA är hoplindad kan inte dess normala kopieringsfunktion fungera. Något måste öppna histonerna så att genen kan börja transkriberas och mekaniken komma igång på vanligt sätt, avslutade Christopher Lindberg.

Frågor till Christopher Lindberg:

Varför gäspar vi mycket?

– Förmodligen för att ni inte andas på rätt sätt. Det är för mycket koldioxid i kroppen och för lite syre. Jag skulle rekommendera en utredning för att se om behov av en CPAP föreligger, alternativt pröva ett andningshjälpmedel som genom motstånd vid utandning tränar upp bukmuskulaturen, nattetid.

Hur förbränner man fett när man sitter i rullstol?

– Det är inte lätt när man inte kan röra på sig och några piller finns inte, då skulle många använda dem. Det gäller att göra så mycket som man kan och att tänka på vad man äter. 9000 kilokalorier ger 1 kilo fett på kroppen om man inte rör sig ytterligare. Energiförbränningen vid Friedreichs ataxi är dessutom mindre effektiv.

Jag har kramp i ryggen. Vad kan jag göra åt det?

– Kramp betyder att kroppen är spastisk det vill säga nervöveraktiv. Stesolid är antispastisk medicin och kan hjälpa mot kramper i rygg. Baklofen är en annan medicin som kan ha effekt. Båda är tröttande så man sover bra, men en nackdel är att medicinen är långverkande och en del av effekten sitter i dygnet runt.

Vilka biverkningar ger medicinerna?

– Baklofen blir man trött av, men slutar man försvinner effekten direkt. Stesolid är vanebildande, man behöver öka dosen och kan få ännu mera kramper när man slutar.

Varför är det svårt att väcka en patient med Friedreichs ataxi från narkos?

– Det tar längre tid innan andningen kommer igång av sig själv. Förklaringen till det är att andningsmuskulaturen och nervbanorna till andningen inte fungerar normalt. Det kan också handla om hjärnpåverkan och att det tar längre tid innan hjärnan blir alert. Dessutom ligger man ner och då är det svårare att andas.

Finns det några hinder för att behålla eller ta nytt körkort?

– Egentligen inte. Möjligen måste ni kolla upp tröttheten. Om ni gäspar kan det handla om underventilering. Den skulle förbättras med en CPAP-apparat, nattetid. Det gör också att andningsmuskulaturen tränas.

Ibland kanske en ögonläkare ska kopplas in för att göra en synundersökning. Arbetsterapeut eller sjukgymnast kan också kontrollera hur koordinationen i kroppen fungerar. I Göteborg finns Mobilitetscentrum där man kan göra ett funktionstest i en körsimulator, tillsammans med en körskollärare. Ska man köra yrkestrafik kan man inte ha epilepsi. I övrigt finns inga tydliga restriktioner för ett läkarintyg. Det handlar om person.

Aktuella riktlinjer finns på Trafikverkets hemsida,
www.trafikverket.se

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 regelbundet låta undersöka hjärtat minst vartannat år, med EKG, och ultraljud!

Det rådet ger överläkaren och kardiologen Lars Klintberg vid Medicinkliniken SU/Mölndal.

– Hjärtkomplikationer är bland de allvarligaste symtomen man kan få vid Friedreichs ataxi, sa 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.

Resultatet blir att hjärtmuskeln förtjockas och då framför allt 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 och med tiden får allt svårare att pumpa, så kallad hjärtsvikt. Frånvaron av frataxin innebär också en ökad mängd järn i mitokondrierna. En följd av det blir fett- och järnansamling i hjärtmuskeln.

Undersökningarna

– Vid en vanlig hjärtundersökning med EKG kan läkaren ana att något börjar hända med hjärtat. Vid en ekokardiografi, en ultraljudsundersökning, går det att mäta hur tjock hjärtväggen är. 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 man få kärlekskrampslignande 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 man vara 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, sa 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.

– Det kan bli svårt att bedöma det här tillståndet hos den som inte är uppe och springer. Andfåddhet är ett av de vanligaste hjärtsviktsymtomen. För en person med Friedreichs ataxi kan andfåddhet också bero på att andningsmuskulaturen inte fungerar som den ska. Därför gäller det återigen att undersöka sitt hjärta regelbundet, sa 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 Friedreichs ataxi och alla symtom vad gäller hjärtat väl. En person med förstörad hjärtmuskel skall

undvika blodtrycksfall och för mycket eller för lite vätska. Hjärtat klarar inte 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 med betablockerare.

Det finns en studie som visar viss effekt av betablockerare men man har inte kunnat återupprepa den effekten i andra studier.

– Jag använder det som en första behandling till alla med Friedreichs ataxi. Det håller undan symtomen men skyddar inte säkert för det fortsatta sjukdomsförloppet, sa Lars Klintberg.

Idebenone Coenzym Q10 analog kan minska utvecklingen av förtjockningen, men man har inte kunnat visa att det fördröjer hjärtsvikten. Hittills finns ingen studie som håller för att preparatet ska registreras i Sverige. Idag är det bara Kanada som godkänt preparatet. Idebenone används i Sverige trots att det inte är registrerat av många läkare.

– Jag har sett hos enstaka individer att förtjockningen har gått tillbaka och förskriver därför Idebenone. För en del patienter verkar det fungera och Läkemiddelsverket har inga synpunkter. Det bedrivs inte många studier på Idebenone och hjärtat. Idebenone är dessutom en medicin med få biverkningar.

Hjärtsvikt

Vid hjärtsvikt kan det bli aktuellt att operera in en defibrillator, som ger hjärtat en stöt så att det börjar slå igen. Ibland kan man också behöva en pacemaker. Ett tiotal personer i världen med Friedreichs ataxi har genomgått hjärttransplantation.

– Majoriteten visste inte om att de hade sjukdomen när de transplanterades. Det kom man på efteråt och fick förklaringen till varför hjärtat var dåligt. Det är ovanligt att en person med Friedreichs ataxi blir transplanterad då påverkan på andningsfunktionen försvårar en hjärttransplantation.

Frågor till Lars Klintberg

Min bror som också har Friedreichs ataxi fick hjärtsvikt och tre olika mediciner men ingen bromsmedicin typ Idebenone. Hur kan det komma sig?

– Som jag ser det är det försent. Om man ska använda Idebenone ska det ske som förebyggande medicin mot förtjockningen av hjärtmuskeln, innan hjärtsvikt har utvecklats. Betablockeraren däremot är en basmedicin vid hjärtsvikt. De som har hjärtsvikt ska ha betablockerare

enligt Socialstyrelsen. Den kan vara knöligt att ställa in, när man fått sin svikt så det är bara fördel med att ha den från början.

– Jag vill kalla betablockerare och Idebenone för bromsmediciner båda två. Vid minsta förtjockning på hjärtmuskeln tycker jag de ska sättas in. Därefter ska man följa förloppet regelbundet med ultraljudsundersökningar.

Högdosbehandling med betablockerare? Bra eller dåligt?

– Betablockerare ger en bra effekt. I första hand högsta tolerabla dos med betablockerare innan man börjar med Idebenone. Flertalet betablockerare går att använda under graviditet och amning, men det är viktigt att alltid kolla upp detta med sin läkare.

Kan man börja med en hög dos Idebenone och sen växla till en låg dos? Hur fungerar det och hur fungerar det att sluta helt och börja om igen?

– Jag har patienter som velat sluta med Idebenone. De har tyckt att de har haft för många mediciner på en gång. Sedan har de ångrat sig och börjat igen. Idebenone har ingen negativ effekt och ingen utsättnings-effekt. Det finns ingen som helst kunskap om att använda idebenone vid graviditet och amning så det skall alltid sättas ut under den perioden.

Är det några hinder att behålla eller ta nytt körkort på grund av hjärtproblem?

– När det handlar om hjärtsjukdom och körkort är det ett speciellt kapitel. Huruvida man ska kunna behålla sitt körkort eller ta ett nytt beror på vilken arbetsförmåga hjärtat har och det måste testas. Med ett vanligt körkort är det inte stora begränsningar. Den som har en inopererad defibrillator kan köra efter tre månader om det inte varit några problem med hjärtat. Man kan ju läsa av på defibrillatorn hur hjärtat uppför sig. När det gäller yrkesmässig trafik finns andra begränsningar. Så länge man är symtomfri och utan rytmrubbningar finns inga hjärtrelaterade hinder. Börjar man däremot få symtom som begränsar arbetskapaciteten eller allvarliga hjärtrytmrubbningar utgör detta ett hinder för körkort med högre behörighet.

Är det bra med fysisk aktivitet?

– Det är inga hinder tvärtom en fördel. God kondition förbättrar hjärtat eftersom det inte behöver arbeta lika mycket hos den som är vältränad. En förbättrad kondition gör att hjärtat arbetar lugnare och kroppen påverkas inte på samma sätt av stresshormoner. Mellan träningspassen sänks hela stresshormonhalten, adrenalin och noradrenalin som har en

kraftig inverkan och bidrar till förtjockning av hjärtat. Jag tror att träning bara har positiva effekter.

Sjukgymnastik

Den som har Friedreichs ataxi bör stärka leder och muskler även om man har funktionsbortfall och är rullstolsburen. Gärna under ledning av en erfaren sjukgymnast.

Det rådet gav sjukgymnasten Camilla Ekwall, som arbetar på neurologkliniken, vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

– Man kan aldrig få bort ataxin med hjälp av sjukgymnastik eller egen träning, men man blir bra på att hantera balansen och stabiliteten i kroppen. Var och en bör stärka muskler och belasta rygg och leder, efter egen förmåga, sa Camilla.

Det är framförallt de motoriska banorna från lillhjärnan till ryggmärgen, som påverkas av att nervcellerna vid Friedreichs ataxi förtvinar och dör. Rörelsemönstret, tal, syn, ögonrörelser, hörsel, balans och koordination förändras. Det gör i sin tur att motoriken och hållningen blir annorlunda. Ataxi betyder förmågan att koordinera muskelrörelserna.

– Vet inte om ni har märkt att balansen blir sämre om det blir mörkt? Så länge det går att använda synen kan vi kompensera för att vi inte känner olika kroppsdelar så bra, men så fort det blir mörkt kan det bli farligt och olycksfall kan bli följden. Därför är det viktigt att träna både seende och blundande om det går, sa Camilla Ekwall.

Skolios

Stabiliteten påverkas i kroppen vid Friedreichs ataxi. Fotvalven är ofta höga, musklerna i vaderna för korta och många får spetsfot. Ofta beror det på spasticiteten. De neurologiska förändringar som påverkar musklerna och rörelsemönstret genom förhöjd muskelspänning. Vältränade fötter betyder mycket för balansen, för att behålla gången så länge som möjligt och förmågan att stå.

Skolios, krökt ryggrad med som följd asymmetrier i ryggmusklerna, är också vanligt. Det gäller att genom bra rörelser för ryggmuskulaturen se till att skoliosen inte utvecklas för mycket.

Rörelser i vatten är en allsidig träningsform som kan utövas så länge det är möjligt.

– I vatten fungerar rörelser bättre än på land. Det är bra träning för bål, ryggmuskulatur, axlar och kondition, sa Camilla Ekwall.

Mjuka underlag kan vara bra för att öka svårighetsgraden på övningar för balans. En gräsmatta som är lite naturligt kullrig kan vara bra att öva balans på.

– När rörelsemönstret förändrats mycket är det risk att man råkar ut för olyckor, därför är det extra viktigt att träna balans, så att man kan parera när man börjar vingla till.

Andra bra övningar som tränar styrka, balans och koordination är:

- Träna start och stopp och samtidigt vrida huvudet från en sida och ta med ögonen i rörelsen.
- Ändra riktning, vända. Om möjligt ta sig upp från golvet och ner igen.
- Snabba rörelser kan vara lättare än långsamma. Jogga, hoppa, kasta boll
- Snabbt starta en rörelse till musik.
- Träna balans på mjuka underlag med balansbräda och studs-matta. Pröva olika ställningar; knäfyfota, friarställning (ett långt kliv fram ner på knä, upp igen, andra benet fram) och stående.
- Pröva tyngdmanschetter runt vristerna. De innehåller sand och sätts fast med kardborreband. Markkontakten blir betydligt bättre.
- Situps, rygg-, stjärtlyft (på rygg med böjda ben, lyft stjärten upprepade gånger) och yogaövningen ”plankan”(uthållighet med stöd i golvet av armar och fötter eller knän), är andra muskelstärkande rörelser.

För den som är rullstolsburen är det viktigt att tänka på att inte sjunka ihop i stolen, utan sträcka på ryggen så mycket som möjligt.

– Sitter man med krökt rygg drar musklerna på framsidan av bålen ihop sig. Det gäller att sträcka ut musklerna så att de inte blir för korta. Det främjar en bra hållning och andningen. Stretcha gärna bröstmuskeln bakåt med armen så att bröstet lyfts fram.

Andningsövningar med djupa andetag långt ner i diafragman upprepade gånger, är bra att göra då och då. När man står, sitter eller ligger ner i sängen.

– Håll händerna nedanför naveln och dra in ett djupt andetag. Då fylls buken med luft och det ska kännas att magen blir tjock. Vid utandning försvinner luften, buken drar ihop sig och magen blir smal.

Att resa sig från rullstolen så ofta som möjligt med hjälp av sjukgymnast, en barr eller en person hemma, främjar balans och stärker ryggmuskulaturen.

Att niga tio gånger hemma vid diskbänken, för den som kan det, stärker fotled och knäled, ger balans och styrka.

– De rörelser som jag nämnt tidigare, stjärtlöft och plankan till exempel, går att göra på en brits eller i sängen. Det stärker bålen. Det är bra om man behöver sträcka sig efter något som rullstolsburen, med muskler i bålen ramlar man inte framåt.

Det är viktigt att sätta upp mål för träningen, sa Camilla. Målet med plankan kan vara att till slut göra den i en minut. Tio sekunder första veckan och sedan ökar man tiden med fem sekunder varje vecka till man uppnår målet.

Träna där du är

En enkel rörelse är att sitta i stolen och långsamt luta sig framåt och sedan tillbaka igen. Går det att sitta i sängen utan att ramla och utan att hålla i sig. Känns det stabilt? Luta då kroppen åt ena sidan, sedan mot mitten och åt andra sidan. Gör om rörelsen så många gånger som det går.

– Om det inte går att släppa med händerna prova att släppa en hand. Går inte det är det träning nog att sitta någon annanstans än i rullstolen, sa Camilla Ekwall.

Målet är att behålla ben- och armstyrka så länge som möjligt. Den som inte kan gå inriktar sig på till exempel armstyrkan. Träning gör att man utvecklas och det stärker självförtroendet.

- Fysisk aktivitet är viktigt för att behålla en god hälsa
- Risken att drabbas av livsstilssjukdomar minskar och man får viktkontroll på köpet
- Man mår mycket bättre, blir gladare och sover bra
- Sjukgymnasten kan stötta personen och hitta den rätta träningsnivån och vilken fysisk aktivitet som är lämplig.
- I vissa landsting går det att få fysisk aktivitet på recept.

Frågor till Camilla Ekwall

Är det viktigt att röra benen även om man inte kan röra dem själv?

– Ja inte minst för att skydda lederna så att de hålls mjuka. Stimulera det du har. Någon annan kan sträcka ut foten, stretcha vaden. Då ger det också något annat som är bra för oss, kontakt och beröring.

Jag får ofta kramper i ryggen som gör fruktansvärt ont. Vad kan jag göra?

– Kramper kan bero på spasticiteten i kroppen, diskbråck, nervsmärtor, kramper i nervsystemet. Om muskeln drar ihop sig och låser sig kan de omkringliggande musklerna vara otränade. Innan du börjar träna muskeln rådgör först med sjukgymnast. Generellt är det bra att

röra sig så mycket det går och gärna stretcha vaden, baksidan av låret, bröst- och ryggmuskeln, innan man lägger sig.

– Kramp kan släppa om man masserar eller slår på muskeln. Mjuk töjning kan ibland fungera när krampen börjar släppa.

Varför är jag trött?

– Trötthet kan ha med sjukdomen att göra men också bero på inaktivitet. Att man sitter mycket, blir dåsig och nedstämd. Det kan bli en ond cirkel. Man måste bryta det genom att röra på sig och träffa andra. Det gäller att hålla inaktiviteten borta.

Elektromuskulär stimulering av musklerna. Vad tycker du om det?

– Ja absolut värt att pröva.

Kommunikation

Satsmelodin försvinner efterhand för många med Friedreichs ataxi.

Talet kan bli svårare att uppfatta, låta monotont och nasalt.

Kommunikationsproblem uppstår och till följd av det upplever den drabbade ofta stor frustration.

– Det kan gå att förbättra talet och kommunikationen, genom träning och kunskap. Med hjälp av förstående samtalspartners och olika hjälpmedel, menade Malin Sixt Börjesson, logoped vid enheten för Neurologopedi på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. Talsvårigheterna vid Friedreichs ataxi är ofta en blandning av ataktisk och spastisk dysartri. Dysartri är en term som används för att klassificera olika typer av neuromuskulära talstörningar. Sammantaget orsakas skadorna av att nervcellerna i lillhjärnan har förtvinat och att de neuromuskulära banorna till och från ryggmärgen inte fungerar som de ska.

Ataktisk-spastisk dysartri medför:

- Försämrad artikulatorisk precision
- Förändringar i prosodin, det vill säga i betoning och satsmelodi
- Talandningskoordination fungerar inte som den ska
- Förvanskad röstkvalitet, kan till exempel låta skrapig
- Försämrad artikulation och rörelseomfång i artikulatorerna

Andningen

Det är viktigt att använda kroppen på bästa sätt. Hållningen ska vara upprätt och rak också för den som sitter i rullstol. Då fungerar and-

ningen på bästa sätt. En rak hållning får upp bröstet och ger luft åt lungorna. Luften driver stämbanden så att det blir röst. Magen/buken är motorn. En bra hållning ger ordentligt med resonans och magstöd och det som sägs uppfattas bättre.

– Den som är svag i magmusklerna kan luta sig framåt så att den får bättre kraft och styrka i rösten, rådde Malin.

Många upplever att de har ett otydligt tal och att det de vill säga, inte når ut.

Ibland kan det hjälpa att tala långsammare.

– Just för att man har svårt att höra det som sägs tycker mottagarens hjärna att orden rusar förbi. Det uppfattas som att det går fort fast det inte behöver göra det. Det hjälper att tala överdrivet långsamt och artikulera varje ord noga.

Ett annat sätt att tydliggöra det som sägs är att ta i och tala som om man är arg. Då gör de små musklerna runt talapparaten och i munnen större rörelser och man blir tydligare.

– Kanske är det bra att förklara för sin assistent eller samtalspartner att man inte är arg utan bara låter arg för att talet ska komma fram på rätt sätt, sa en leende Malin Sixt Börjesson.

Det går förstås inte att använda alla metoder på en gång, då blir det för mycket att hålla reda på.

– Nej välj en parameter i sänder, styrka, tempo eller artikulation och pröva vilken som fungerar bäst på ert tal, sa Malin.

Ofta kan den som har svårigheter med tal behöva hjälpa samtalspartnern för att den personen ska förstå bättre.

Det kan handla om:

- Att sätta rubriker på det man vill tala om, till exempel: Nu vill jag tala om banken. När mottagaren vet vilket ämne som gäller blir det lättare för henne eller honom. Då behöver personen inte gissa bland allt.
- Det kan vara bra att upprepa samma mening ordagrant minst en gång till om inte partnern förstår. Efter det kan man prova att säga det på ett annat sätt.
- Att komma överens om hur partnern gör om hon/han inte förstår. Ska den personen gissa eller säga till om den inte har förstått?

Den som ska göra sig förstådd i en grupp, kan ha hjälp av att ha gjort en överenskommelse innan samtalet med deltagarna.

- När jag vill yttra mig slår jag med handen på bordet till exempel. Då ska ni lyssna på vad jag vill säga!

- Man kan ha hjälp av en Personlig assistent, som förmedlar det man vill säga.

Den som inte blir förstådd kan misströsta och i värsta fall lägga av kommunikationen med omgivningen. Det är ingen bra strategi, tycker Malin.

– Nej det gäller att ta nya tag, men kanske dagen efter om man är trött. Man kan också använda sig av olika hjälpmedel.

Använd kroppsspråk

Lågteknologiska hjälpmedel kan vara gester, mimik och kroppsspråk. Papper eller en liten whiteboardtavla och penna kan fungera. Man kan också ha en bokstavstavla där man till exempel kan peka på den första bokstaven i det ordet man vill säga, för att det ska bli lite lättare för samtalspartnern att höra rätt. För en del kan en röstförstärkare ha god effekt.

- Men tänk på att förstärkning inte alltid hjälper om man pratar otydligt. Talet blir inte tydligare det blir bara högre, sa Malin.

Eller dator

Datorn är ofta till stor hjälp. Med den kan man mejla eller sms:a om man vill. Få svar och mejla igen. Det finns också program med talsyntes, som gör datorn till en ”pratapparat” så att man kan skrivprata direkt med personer i ens närhet. Även mobiler och surfplattor kan bli pratapparater. Det finns många appar numera att ladda ner gratis, för Iphone eller android. En del kan man hitta på Hjälpmedelinstitutets hemsida på internet. Adressen dit är: www.hi.se.

Många har svårt att skriva på datorn. Då går det att prova andra sätt att styra den, till exempel med scanning och kontakter. Datorn stegar sig fram över ett tangentbord på skärmen tills man stoppar den med en tryckning.

Den som inte kan skriva själv kan be sin assistent eller partner att göra det.

Ibland är det bra att ta hjälp av sina assistenter eller närstående. Efterhand blir de proffs på att förstå och tolka.

Vid något tillfälle kanske man inte vill att assistenten, eller den närstående ska vara med. Då går det att anlita Taltjänst. Då får man träffa en tolk som sedan kan följa med på möten eller hjälpa till med telefonsamtal.

Den som vill få hjälp med sin kommunikation eller med att hitta och prova ut ett kommunikationshjälpmedel kan man ta kontakt med en logoped.

Det viktiga är inte hur, utan att man kommunicerar!

Munhälsa och munmotorik

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

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

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Deltagarna får under vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Deltagarna fick träffa över tandläkare Birgitta Johansson- Cahlin och tandsköterska Lena Romeling Gustafsson, Mun-H-Center, Ågrenska, som gjorde en översiktlig undersökning och bedömning av munförhållanden. De kunde konstatera att samtliga hade god munhälsa och munhygien. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras sedan i en databas. Den vuxne med Friedreichs ataxi bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen

Deltagarna fick dessutom information och instruktion av tandhygienist Annette Carlsson, Mun-H-Center, Ågrenska.

Information från Försäkringskassan

Sara. A. Eriksson från Försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd vuxna med funktionsnedsättning kan få genom Försäkringskassan.

Sjukpenning 80 % av inkomsten får man i 365 dagar. Utökad sjukpenning som längst i 914 dagar. Första två veckorna betalar arbetsgivaren. Om man är arbetslös har man en karensdag och sedan betalar Försäkringskassan. De första 90 dagarna kan man ha rätt till sjukpenning om man inte klarar sitt ordinarie arbete. Därefter upp till 180 dagar om man inte klarar något arbete alls hos sin arbetsgivare.

– Vi försöker vara aktiva så att man snabbt vet om personen behöver ha stöd av Försäkringskassan för att komma tillbaka, sa Sara. A. Eriksson.

Den som är arbetslös kan få sjukpenning om arbetsförmågan är nedsatt på grund av sjukdom. Den ska vara nedsatt med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden, för att man ska kunna få sjukpenning.

Aktivitetsersättning

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

– Den som beviljas aktivitetsersättning kan beviljas det minst ett år, max tre år. Under tiden man är beviljad aktivitetsersättning vid nedsatt arbetsförmåga ska det finnas en tydlig rehabiliteringsplanering vad som förväntas pågå under tiden ersättningen är beviljad.

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

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

Sjukersättning

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

Vilande ersättning

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

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

Sådana merkostnader kan vara:

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

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

Handikappersättningen är skattefri och indelad i tre olika nivåer. Beloppen gäller per månad år 2013.

- 69 procent (2530 kr)
 - 53 procent (1943 kr)
 - 36 procent (1320 kr)
- Ansökan om handikappersättning ska vara skriftlig och innehålla personuppgifter och personnummer.
 - Det ska finnas ett läkarutlåtande som beskriver den sökandes funktionsnedsättning och hur det påverkar förmågan att klara av vardagen, arbetet eller studierna.
 - Handikappersättning handläggs av personliga handläggare på Försäkringskassans lokala försäkringskontor.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Det är till för att underlätta tillvaron för den som har svårigheter att använda allmänna kommunikationer. Bidraget består av ett grundbidrag för att köpa bil på 60

000 kr, samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Det går också att få bidrag till körkortsutbildning. Bilstödet handläggs av Försäkringskassan i Västervik.

Assistansersättning

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

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

Avslag

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

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

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.riksdagen.se - Riksdagen

www.regeringen.se – Regeringen

www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

www.notisum.se – Lagar på nätet

www.varsam.se – Varsam

Information från Arbetsförmedlingen

Samordnaren på Arbetsförmedlingen Pia Ekman, informerade om hjälp och stöd när det gäller personer som har funktionsnedsättningar.

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

Personlig handläggare

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

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

Rehabiliteringsteam

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

Om man har haft praktikplats eller jobbat extra ska man berätta det.
– Allt man har gjort är värdefullt! Inte bara för att man har testat på att komma varje dag i tid till ett arbete, och kan göra saker någon annan talar om att man ska göra, utan i vägledande syfte. Man har fått erfarenheter och vet själv vad man trivs med och inte. Arbetspsykologen i specialistteamet kan sedan göra en individuell yrkesvalsutredning.

Praktikplats

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

Kanske vet personen inte riktigt vad han/hon vill göra och har då möjlighet att rådgöra med en arbetspsykolog, när det gäller yrkesvalet.

Arbetspsykologen gör en individuell yrkesvalsutredning utifrån intres-

sen, fallenhet och funktionsnedsättning. Efter samtalen kommer den arbetssökande och arbetsförmedlaren fram till en lämplig arbetsplats på lagom avstånd från hemmet. Arbetsförmedlaren ringer till arbetsplatsen och hör om det går att göra studiebesök där. Den arbetssökande avgör förstås själv om hon/han vill arbetsträna på praktikplatsen.

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

Anpassning av arbetsplatsen

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

En fråga som kan dyka upp är:

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

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

Om inte den nyanställde kan arbeta full tid på grund av sin funktionsnedsättning, kan Arbetsförmedlingen bidra med de överskjutande kostnaderna för arbetsgivaren, i form av ett lönebidrag.

– Det är en uppgörelse mellan den som blir anställd, arbetsgivaren och Arbetsförmedlingen. Ingen annan behöver veta om det och anställning är för övrigt en helt vanlig anställning, sa Pia Ekman.

SIUS-konsulent

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

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

Arbetsterapeut

Arbetssterapeuten kan sedan göra arbetsplatsanpassning med till exempel arbetstekniska hjälpmedel.

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

I vissa fall gör funktionsnedsättningen att man inte kan arbeta fullt ut. Då kan Arbetsförmedlingen gå in och bidra med en del av lönen.

En sådan anställning kallas för **lönebidragsanställning**. Allteftersom arbetstagaren blir mer varm i kläderna fasas lönebidraget ut. Det kan vara i högst fyra år. **Utvecklingsanställning** kan den som anställs få i ett år och då är det kanske någon speciell arbetsuppgift som ska tränas in. Kvarstår funktionsnedsättningen efter lönebidraget och det hindrar en del av arbetsuppgifterna kan personen få en **trygghetsanställning**. Den varar till pensionen och behöver inte omprövas.

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

Josefina, 32 år, har Friedreichs ataxi

När hon var 14 år förstod Josefina att något var fel med henne. Hon klarade inte gymnastiken så bra som förut. Josefina fick svårt att gå i trappor och ramlade oförklarligt någon gång. Skolsköterskan konstaterade att hon hade skolios, krökt ryggrad. Hon fick en korsett och sedan var det bra med det.

Det är paus i föreläsningarna på Ågrenska och Josefina och jag har tagit oss ut på altanen. Solen är varm och luften ljum och det är i början av september. Josefina är en blond söt 32-åring som ser härligt frisk ut.

Allteftersom tiden gick fick hon allt svårare att hålla balansen. Hon gick till olika läkare, men ingen kom på varför hon hade så många besvär. Vid ett tillfälle blev hon pikad av en nära vän för att hon pratade för sakta och det tog henne hårt.

Diagnos

Fyra år efter besöket hos skolsköterskan fick hon diagnosen.

– Jag kommer ihåg att mamma var med mig när jag tog emot beskedet och minns att läkaren tyckte synd om mig. Jag fick gå ut medan han pratade med min mamma. Mina föräldrar var ledsna och i chock och visste inte hur de skulle säga det till mig. Jag tror faktiskt att jag fick

ta reda på det mesta själv. Men det var inget fel på deras engagemang. De har alltid varit väldigt stöttande.

Josefina bodde centrum av staden och upptäckte ganska snart att hon var för vinglig för att gå på benen ute, så hon skaffade en rullstol.

Hemma vinglade hon fram ännu ett tag.

Strax efter diagnosen träffade hon sin man Kalle, utbildade sig i tre år till systemvetare och började arbeta som systemutvecklare.

– Egentligen hade jag velat bli journalist, men jag insåg att det aldrig skulle gå med sjukdomen och jag valde det näst bästa.

Barn

Josefina och Kalle visste att Friedreichs ataxi är en ärftlig sjukdom och att deras barn kunde få sjukdomen om båda var bärare av genen. Kalle testade sig för Friedreichs ataxi och hade inte anlaget.

– Det var ett medvetet val att vi skaffade barn tidigt för att jag skulle orka.

Vid 25 års ålder fick Josefina en flicka och efter ett par år kom en flicka till. Nu när hon är 32 år har hon tre barn. Yngsta barnet är en liten pojke på sex månader. Alla barnen är friska, testade och bärare av genen.

– Vi får informera dem när den tiden kommer. Det finns ju möjlighet att få barn genom provrörsbefruktning, om de skulle ha oturen att träffa någon som också bär på genen.

Josefina jobbade halvtid i fem år, tills äldsta dottern fyllde fyra år. Då orkade hon inte längre.

– Jag var alltid trött när jag kom hem och fick gå och lägga mig direkt. Var tvungen att gå upp fem på morgonen för att bli klar med allt till jobbet startade klockan åtta. Såg knappt barnen på hela veckan. Det kändes viktigare att orka med dem. Att vara en bra mamma. Nu är det min man som jobbar för oss båda och jag är hemma på heltid med barnen och assistenter.

Under helgerna försöker familjen att vara för sig själva. Bara i undantagsfall när maken behöver göra något utanför hemmet har de assistenter. I möjligaste mån vill de leva ett så normalt liv som möjligt med barnen.

Förtjockad hjärtmuskel

Innan graviditeterna konstaterade hennes läkare kardiologen Lars Klintberg, att Josefina hade en förtjockad hjärtmuskel, en vanlig följd av Friedreichs ataxi. Hon fick två mediciner, betablockerare och Idebenone. Under graviditeterna och amningen var hon tvungen att hålla upp med all medicinering.

– Det var nog graviditetshormonerna som gjorde att jag mådde så bra, trots det. Nu efter tredje graviditeten syns inga förändringar på mitt hjärta längre och det tror min läkare beror på att jag använt Idebenone under flera år. Det är bara att hoppas att symtomen på hjärtat inte kommer tillbaka.

Josefinas mamma dog för ett år sedan och det gör henne ledsen. De tyckte mycket om varandra och hade mycket att prata om. Särskilt sjukdomen kunde hon prata med sin mamma om. Hennes pappa lever och de två systrarna, som hon har en nära och bra kontakt med. Ingen av systrarna har sjukdomen.

Vänner

Josefina och Kalle har en stor vänkrets.

– Min man är väldigt social och vill umgås mycket. Jag är mera skadad av att ha en nervsjukdom och behöver planera min tid hela tiden. Kan känna mig utanför och stressad. Genom honom tvingas jag trots det att umgås och det är bra för mig.

Josefina är lycklig med sin stora familj och hinner inte grubbla på vad som eventuellt händer i framtiden. Livet rullar på som för vilken barnfamilj som helst.

– Med alla kraven man har i och med föräldraskapet känns sjukdomen obetydlig. Om barnet skriker är det nummer ett, och det blir av mindre vikt om jag har ont någonstans.

Om vi ändå skulle se framåt lite. Hur tror du det blir?

– Ett tag tänkte jag trettio år kanske jag kan bli. Nu är jag 32 år. Min man säger sextio år absolut. Mitt mål är att mitt yngsta ska bli vuxen, då blir jag väldigt nöjd, avslutar Josefina med ett stort leende.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med Friedreichs ataxi, deltog tre kvinnor och tre män, i ett erfarenhetsutbyte med specialpedagog AnnCatrin 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 samt sjukvård.

Skolan

De flesta i den här gruppen fick diagnosen i tonåren när de gick sista året på högstadiet eller i gymnasiet. Det var föräldrarna som i de flesta fall, informerade lärarna om sjukdomen.

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

– Jag håller med. Man ville till varje pris behålla en oberörd yta som tonåring. All energi under de där åren gick åt till att hålla masken. Det hände att läraren inför klassen frågade mig ”Vad är det för fel på dig?” Då ville jag bara springa därifrån och gråta.

– Mig hände det liknande saker. När jag inte kunde hålla balansen sa jag att det var fel på mina skor.

Flera i samtalsgruppen kritiserade skolan för att bara vilja göra en massa åtgärdsplaner och inte ta itu med verkligheten och elevens vardag.

– Det är som att lärarna gömmer sig bakom att de måste dokumentera allting. Eleven lämnas i sticket och får ta itu med sin vardag i skolan så gott de kan själva. De som har en kronisk sjukdom blir lämnad för sig själva och känner sig utanför.

– 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 av gymnastiska rörelser.

Flera skolor ordnade det så att eleven fick träna på sitt sätt, under samma tid som de andra hade ”vanlig” gympa.

– Jag fick diagnosen när jag var 16 år och gick i gymnasiet. De två sista åren 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 hade inga svårigheter med det valet och valde förstås den varma bassängen.

Två av kvinnorna fick sjukgymnastik på gymmet 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.

Yrkesval

De flesta arbetar eller har arbetat. En man har arbetat inom spedition i tjugo år men är nu arbetslös. En annan man 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.

Tidigare arbetade hon på ett annat assistansbolag. De hade inte råd att sätta in en hiss som hon som är rullstolsburen kunde ta sig upp till arbetsplatsen med.

– Det blev en tvist mellan företaget och Försäkringskassan. Ingen ville stå för utgiften. Lösningen blev att jag fick sitta i en egen stuga ute i skogen. Jag tröttnade på det och slutade. Tillsammans med tre arbetskamrater startade jag istället ett eget 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.

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 att be någon på kommunen att berätta vad för hjälpmedel som går att få. Hon hade själv fått en genomgång för flera år sedan. Efter det hade hon fått en dator som hon kunde använda när hon studerade.

– Det var lättare för mig att anteckna på den.

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. Det kändes lättare att läsa i sängen, amma och andas i en sådan säng.

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 den när man ska vända sig om i sängen.

Kramper drabbades flera av nattetid. En trekantig kudde som går att få som ett hjälpmedel, nämnde någon.

– Jag brukar använda en vanlig kudde, men det är klart att den försvinner gärna under natten. Vill inte väcka min sambo varje gång, sa en annan.

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 något fel på mitt huvud.

Otillgängligheten i samhället för rullstolsburna påverkar dem. Det är lätt 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 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.

– Hur kul är det?

Det är också svårt att besöka någon eftersom de flesta inte har hem som är anpassade till 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 bara att tänka på att man stannar hemma.

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 dess 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.

Fritid

Det är en lång process att acceptera sjukdomen. Det är alla överens om. Det har funnits tider då alla sett nattsvart på sin situation och inte velat göra någonting. De som har haft diagnosen länge har kommit ur det och är aktiva 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.

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Christopher Lindberg
Neuromuskulärt Centrum
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Göteborg
Tel: 031 34210 00

Kardiolog Lars Klintberg
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal
Medicinkliniken
Tel: 031

Sjukgymnast Camilla Ekwall
Akademiska sjukhuset
Uppsala
013

Leg logoped Malin Sixt Börjesson
Enheten för Neurologopedi
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
Göteborg
Tel: 031 34210 00

Övertandläkare Birgitta Johansson- Cahlin
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Tandsköterska Lena Romeling Gustafsson
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Tandhygiensist
Annette Carlsson
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Handläggare Sara. A. Eriksson,
Försäkringskassan,
Göteborg
Tel: 0101195450

Samordnare Pia Ekman,
Arbetsförmedlingen
Mölndal
Tel: 0104862446

Specialpedagog
AnnCatrin Røjvik och
sacionom Cecilia Stocks,
Vuxenverksamheten
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
telefon 031 7509170

Friedreichs ataxi

En sammanfattning av dokumentation nr 440

Friedreichs ataxi är en ärftlig progressiv sjukdom där det genetiska felet finns i kromosom nummer nio. Symtom uppstår 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, bukspottsörteln, 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 2013



www.agrenska.se

