

Dokumentation nr 537

Artrogrypos, AMC vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

ARTROGRYPOS, AMC

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 artrogrypos, AMC.

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, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Eva Kimber, överläkare och barnneurolog, Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ann Nachemson, överläkare, Handkirurgiska kliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg

Ann-Charlott Söderpalm, överläkare, Barnortopedien, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Anna-Karin Kroksmark, fysioterapeut, Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Johanna Weichbrodt, arbetsterapeut, Regionhabiliteringen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Medverkande från Mun-H-Center

Medverkande från Ågrenska

Annica Harrysson, verksamhetsansvarig

Cecilia Stocks, koordinator

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig och specialpedagog

Marianne Lesslie, redaktör

Här når du oss!

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

Innehåll

Medicinsk information om artrogrypos, AMC	6
Ortopedi	12
Behandling av armar och händer	16
Fysioterapi och arbetsterapi vid artrogrypos	18
Margareta är 60 år och har AMC och amyoplasi	21
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	23
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	33
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	33

Medicinsk information om artrogrypos, AMC

Som vuxen med AMC är det viktigt att träna för att behålla muskelstyrka och ledrörlighet. Däremot ska man undvika överbelastning.

– Det handlar inte om hård träning utan om att hålla igång. Rörelserna motverkar stelhet och smärta, säger Eva Kimber, barnneurolog vid Regionhabiliteringen på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Artrogrypos eller *artrogryposis multiplex congenita*, AMC är ett beskrivande namn på tillstånd med medfödda ledfelställningar. Arthro betyder led, gryp betyder böjd, multiplex betyder flertal och congenita betyder medfödd.

– Minst två leder ska vara påverkade och de ska finnas i olika delar av kroppen om det är artrogrypos. Lederna kan vara stela i antingen sträckt eller böjt läge, säger Eva Kimber.

En uppskattning är att omkring ett barn per 5 100 födda i Sverige har AMC. Varje år får mellan 25 och 30 barn diagnosen.

Historik

Artrogrypos beskrevs i litteraturen första gången 1841 av Adolf Wilhelm Otto. Diagnosen är nämnd i ortopediska sammanställningar från 1930 - 1950. På 1950- och 60-talet beskrevs olika specifika tillstånd av AMC. På 1980-talet visade djurstudier att nedsatt fosterrörlighet ger medfödda felställningar i lederna. Vid denna period påbörjades utredning och diagnostik vid AMC. På 1990-talet började man kunna använda gendiagnostik för att kartlägga de ärftliga formerna av artrogrypos, och kartlägga vilka mekanismer som leder till nedsatta fosterrörelser.

På 2000-talet har fortsatt molekylärgenetisk diagnostik visat på specifika gener som är påverkade vid vissa typer av AMC.

Orsak

Artrogrypos orsakas av att fostret under graviditeten rört på sig mindre än normalt. Den minskade rörligheten hos fostret kan i sin tur ha olika orsaker och bero på muskelsjukdomar eller avvikande muskelstruktur, sjukdomar i nerver, hjärna eller ryggmärg eller sjukdom hos modern, såsom infektioner, långvarig feber och/eller försämrad blodtillförsel till livmodern. Nedsatt blodcirkulation hos modern eller fostret kan också vara en orsak, eftersom det leder till syrebrist i fostrets vävnader.

När ett foster rör sig för lite i moderns mage kan det förutom felställningar av lederna också leda till sämre utveckling av lungorna, tillväxthämning, benskörhet och avvikelser i ansiktet som liten haka, gomspalt och nedtryckt nästipp.

Olika typer av artrogrypos

Artrogrypos är ett samlingsnamn för mer än 200 olika tillstånd.

Dessa kan delas upp i tre olika grupper:

- De som enbart har felställningar i armar och ben
- De som har dessa felställningar i lederna och även andra avvikelser, som hjärtfel, tarmproblem eller gomspalt
- De som har felställningar i lederna och påverkan på centrala nervsystemet, det vill säga hjärnans tillväxt och utveckling.

I den första gruppen finns bland annat amyoplasi, som är den vanligaste formen av artrogrypos. Den kallas också "klassisk artrogrypos". Till gruppen hör också distal artrogrypos typ 1 (DA1), den näst vanligaste formen av syndromet. Det finns flera olika former av DA, det är inte känt vilken som är vanligast: DA1 eller DA2B.

Vid amyoplasi (a- ingen, myo- muskel, plasi- utveckling) utvecklas musklerna inte som de ska, vilket i sin tur leder till felställningar i lederna.

I en epidemiologisk studie av Niklas Darin med flera kartlades alla med AMC som fötts i Västsverige 1979-1994. Den visade att ett barn per 5 100 födda fick diagnosen AMC. Av dem hade en fjärdedel amyoplasi, en fjärdedel artrogrypos där centrala nervsystemet (hjärnan) är påverkat och en fjärdedel hade påverkan på muskler och nerver. Den sista fjärdedelen är en blandad grupp där olika tillstånd finns samlade.

Som jämförelse vet man att ungefär ett barn på hundra nyfödda har en enstaka felställning i lederna. Ett till två barn av 1000 födda har klumpfot, medan cirka sju barn av 1000 födda, föds med höftledsluxation eller instabilitet. Dessa har alltså inte AMC.

Ärftlighet

Den vanligaste formen av artrogrypos heter amyoplasi och är inte ärftlig. Det finns andra former av syndromet som kan ärvas vidare till nästa generation.

Vid de typer av artrogrypos som är dominant ärftliga (där ena föräldern är frisk och den andra har tillståndet och är anlagsbärare) är sannolikheten att varje barn får syndromet 50 procent. Vid

recessivt ärftliga former (där båda föräldrarna är friska anlagsbärare) är sannolikheten 25 procent.

– I de fall där det inte går att säga vad AMC beror på brukar genetikerna sätta en genomsnittlig upprepningsrisk på fem procent. Det innebär att vissa inte alls riskerar att föra den vidare, medan andra har en högre risk än så, säger Eva Kimber.

Amyoplasi

Amyoplasi är den vanligaste formen av artrogrypos. Det orsakas av en skada på ryggmärgens framhornsceller och förekommer hos cirka ett barn per 10 000 födda.

Tillståndet är lite vanligare hos pojkar och hos tvillingar (ena tvillingen är påverkad) än hos andra. En sannolik orsak är störd blodcirkulation till fostret vid något tillfälle under de första tre graviditetsmånaderna.

– Vid amyoplasi utvecklas vissa muskler inte eller består av väldigt tunna fibrer, säger Eva Kimber.

Typiska felställningar i lederna vid födseln är inåtrotation av axlar, sträckta armbågar, böjda handleder, klumpfötter eller andra fotfelställningar och oftast också felställning i höfter och knän.

– Studier har visat att det sker viss tillväxt av de påverkade musklerna, särskilt under den första tiden efter födseln, då ledrörligheten är lättast att påverka. Därför är det viktigt att det lilla barnet börjar tidigt med träning, säger Eva Kimber.

Vanligt förekommande vid amyoplasi är födelsemärke (ytligt hemangiom, också kallat storkbett) i pannan eller i ansiktets mittlinje. Gropar eller indragningar över lederna syns också ofta och beror på orörliga leder under fostertiden. Amyoplasi medför ofta svår motorisk funktionsnedsättning, men ingen intellektuell påverkan.

I en ny studie har professor Judith Hall vid University of British Columbia i Vancouver i Canada gått igenom journalerna för 560 personer med amyoplasi. Studien visar att det är vanligast (55 procent) med symmetrisk påverkan i armar och ben. I den näst vanligaste gruppen (16,5 procent) berörs enbart de övre extremiteterna, det vill säga armar och händer. I en tredje grupp är bara de nedre extremiteterna, alltså ben och fötter påverkade (15,5) procent. Den fjärde gruppen har större svårare påverkan med böjda armbågar och stel ryggrad (7 procent). I den minsta gruppen (4,8 procent) finns individer med asymmetrisk påverkan, där båda armarna och ett ben eller båda benen och en arm är påverkade.

Distal artrogrypos, DA

Distal (= längst ut) artrogrypos är den näst vanligaste formen av artrogrypos. Det är en grupp med omkring tio olika tillstånd. Typiska felställningar i händer och fötter vid födelsen, ofta klumpfotfelställning, och varierande påverkan i övriga leder. Distal artrogrypos kan ärvas autosomalt dominant, autosomalt recessivt eller uppkomma genom sporadiska nymutationer. Nedsatt fosterrörlighet orsakas av mutationer i gener som kodar för (utgör receptet för) musklernas sammandragande element vid vissa typer av distal artrogrypos. Vid andra typer kan bindväven vara påverkad.

Utredning och diagnos

För att ställa diagnos vid misstänkt artrogrypos är klinisk undersökning det allra viktigaste, med bedömning av ledernas och musklernas funktion och eventuell påverkan på andra organ. Barnets motoriska förmåga, intellektuella utveckling och eventuella andra problem kartläggs. Utöver den kliniska undersökningen behöver man göra en noggrann analys av familjens sjukdomshistoria bland annat för att ta reda på om det finns släktingar med liknande problem. Blodprover kan ibland behövas för kromosomanalys, test av laktat och muskelenzymer och för DNA-analys (ifall man misstänker ett specifikt genetiskt syndrom).
– Magnetkameraundersökning av hjärnan ingår vid misstanke om påverkan på centrala nervsystemet. Ultraljud eller magnetkameraundersökning av muskler kan också ingå i utredningen, säger Eva Kimber.

Behandling

En tidig diagnos är betydelsefull för planering av den framtida behandlingen. Rätt insatser, särskilt under de första tre till fyra levnadsmånaderna har en positiv påverkan på ledernas rörlighet och på musklernas funktion. Den viktigaste behandlingen är tidig fysioterapi med töjning av strama leder och aktivering av musklerna. Ortoser, gipsning och ortopediska operationer ingår också i behandlingen av ledfelställningarna.
– Artrogrypos har oftast en god prognos även om personer med diagnosen har ett stort behov av träning och ortopediska åtgärder, säger Eva Kimber.

Vuxen med artrogrypos

Som vuxen med artrogrypos är det viktigt att fortsätta att röra på sig för att upprätthålla ledrörlighet och muskelfunktion.

– Bassängträning kan vara lämpligt till exempel för den som kan vara i bassäng. Det är skonsamt för kroppen, säger Eva Kimber.

Många sitter i rullstol och rör sig kanske inte så mycket. Övervikt kan då bli ett problem och ska helst undvikas eftersom det i sig påverkar hela kroppen på ett ogynnsamt sätt, menar Eva Kimber. Både när det gäller distal artrogrypos och vid amyoplasi upplever de flesta en svaghet i muskler, med en ökad uttrötthet och det är vanligt med värk i muskler och leder.

– De symtomen är lika de symtom som personer som haft polio i barndomen ofta får senare i livet, säger Eva Kimber.

Prognosen beror på vilken typ av artrogrypos det är och om det också finns någon annan diagnos med bidragande problematik. Det finns muskelteam som utreder och följer upp personer med muskelsjukdomar i olika regioner i landet, och expert-team med erfarenhet av diagnostik och behandling vid AMC i Stockholm och Göteborg. AMC-teamen träffar barn och ungdomar med artrogrypos, men på vuxensidan finns inte motsvarande verksamhet. Som vuxen med AMC har man kanske oftast kontakt med sin primärvårdsläkare, och ibland med handkirurg, ortopedläkare eller genetiker, men inte med ett samlat team.

– Det borde finnas särskilda center som kunde samla på sig kunskap och erfarenheter och ge bra råd. Idag finns inte det men det måste vi jobba för att det blir. Det som ligger närmast den tanken är vuxenhabiliteringen men också de olika muskelteamen som redan finns och som skulle gå att utveckla mera, säger Eva Kimber.

Idag är risken stor att den som är vuxen och har artrogrypos har svårt att hitta en doktor som har kunskap och erfarenhet av tillståndet.

Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD) utvecklas också i de olika regionerna i Sverige.

– Det är en bra sak och kommer förhoppningsvis även att innefatta vuxna i framtiden, säger Eva Kimber.

Studier

I en fransk studie från 2016 gjordes en funktionell bedömning med gångtest och funktionstester för övre extremiteter hos 39 vuxna personer med artrogrypos (25 hade amyoplasi, 8 DA, 6 andra varianter av artrogrypos). Medelåldern hos personerna som var med i undersökningen var 34,8 år.

– Det man såg sammanfattningsvis var en måttlig påverkan på självständighet och oberoende, alltså ett visst hjälpbehov.

Gångförmågan var mest påverkat i vardagen. 28 personer kunde gå långsamt med hjälp eller hjälpmedel, tre personer var inte gående, säger Eva Kimber.

De som hade distal artrogrypos, DA, var mindre begränsade än de med amyoplasi.

I en amerikansk enkätstudie från 2017 undersöktes rörligheten hos 177 personer med artrogrypos från 15 länder. Det var 72 procent kvinnor som svarade på enkäten och medelåldern på de som deltog var 39 år. De fick svara på frågor om boende, förflyttningsförmåga och fysisk förmåga. 90 procent var påverkade i både övre och nedre extremiteterna, 35 procent hade skolios, och 16 procent hade käkproblem. I medeltal hade de genomgått nio operationer var av extremiteter. 75 procent hade ett självständigt boende, ensamma eller med en partner. 50 procent hade kronisk ryggvärk, 60 procent ledvärk och knappt 50 procent behandlades med smärtstillande medicin. Jämfört med USA:s befolkning var det tre gånger vanligare i den här gruppen med högre utbildning. De hade lägre fysisk funktions- och aktivitetsnivå än övriga befolkningen men lika stor eller högre livskvalitet.

Litteratur

Det finns en atlas om artrogrypos: ”Arthrogryposis, a Text Atlas”, av Staheli, Hall med flera, som går att ladda ner gratis från Internet. Det finns också många vetenskapliga artiklar om diagnosen. En hel del information går att se på Centrum för sällsynta diagnosers hemsida. Olika brukarföreningar har hemsidor med litteraturtips. Den svenska brukarföreningen heter AMC-föreningen i Sverige, amcforeningen.se. NORD, National organisation för Rare Disorders, den amerikanska motsvarigheten till Centrum för sällsynta diagnoser har också en bra hemsida med information.

Resurscentra och behandlingsteam

- AMC-mottagningen och Regionhabiliteringen vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg
- Neuromuskulärt Centrum på Sahlgrenska Universitetssjukhuset
- AMC-teamet, Astrid Lindgrens Barnsjukhus i Stockholm
- Rehabiliteringscenter i Stockholm vuxna (överläkare och enhetschef Monica von Heijne)
- AMC-föreningen i Sverige
- Sällsynta diagnoser, sallsyntadiagnoser.se
- TRS kompetansesenter, Sunnaas Sykehus i Norge

Frågor till Eva Kimber:

Är det bra att regelbundet gå till fysioterapeut och få hjälp att ta ut ledrörlighet och träna musklerna?

– Det man inte kan göra själv, är det bra att få hjälp med, så att rörelserna görs på rätt sätt.

Finns det kopplingar mellan artrogrypos och hjärtsjukdom?

– Det finns inga kopplingar mellan amyoplasia eller de vanligaste formerna av distal artrogrypos och hjärtsjukdom.

Ortopedi

För att förbättra rörlighet och funktion vid ledstelhet finns ortopediska behandlingar att tillgå. De flesta görs på det lilla barnet.

– Det är också lättare för ett barn med dess mjukare leder att nå framgång i ökad rörlighet än vad som är möjligt för en äldre person, säger Ann-Charlott Söderpalm, överläkare vid barnortopedi, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Ortopedi betyder raka barn.

– Namnet kommer av att man för länge sen såg att det fanns barn med krokiga ben och försökte göra dem raka. Det kunde handla om olika tillstånd till exempel D-vitaminbrist eller sjukdomar. Nu används uttrycket i alla sammanhang när man jobbar med skelett och leder, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Ledstelhet hos barn med artrogrypos utvecklas i fosterlivet och ser olika ut beroende på hur sjukdomen tar sig i uttryck.

– Artrogrypos kännetecknas av en påverkan av minst två stela leder i olika delar av kroppen, säger Ann-Charlott Söderpalm. När det gäller de nedre extremiteterna har barnet ofta stela höfter som kan vara ur led, knän kan vara stela i bakåtböjt läge eller i översträckt läge. Fötterna kan vara vinklade snett, inåt eller utåt.

Muskelstyrkan förblir oftast oförändrad vid artrogrypos.

Det innebär att en muskel som är svag i viss mån alltid kommer att vara det. På samma sätt förblir en starkare muskel ganska stark upp i åren.

– Det går att träna upp muskelstyrkan något, men generellt kommer den svaga muskeln att förbli svagare livet ut, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Det är viktigt att påbörja rörlighetsträning och behandling tidigt i livet. Behandlingen blir olika beroende på hur ledstelheten ser ut. Om både fötter, knäleder och höfter är felställda och stela, är det klokt att först behandla fötter och knän och i ett något senare skede höfterna.

– Ibland är det dock möjligt att behandla alla leder samtidigt. Vid behov av gipsbehandling ska den vara så kort som möjligt för att rörlighetsträningen hos barnet ska kunna påbörjas, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Ortoser och skenor kan användas för att behålla en ställning i en led eller för stretching, men även som stöd i exempelvis ståendet. Om operation bedöms som nödvändig är principen i allmänhet att ett yngre barn företrädesvis opereras med så kallad mjukdelskirurgi, som innebär förlängning av muskler och senor. Operation på skelett utförs oftast på något äldre barn. Det övergripande målet vid behandling av höfter, knäleder och fötter är att optimera ställningen i lederna för bästa möjliga belastningsvinklar i stående och stabilitet i gående.

Fotfelställningar

AMC kan medföra felställda fötter. Foten kan vara inåtvriden (PEVA, pes equino varus adduktus), i vardagligt tal ofta kallad klumpfot, eller utåtvriden.

Behandlingen av dessa fotfelställningar går ut på att i barndomen töja foten mot rätt ställning, gipsa den och sedan göra om proceduren en gång i veckan under cirka åtta veckor. Därefter görs ortoser som kan tas av eller på för att samtidigt göra det möjligt att träna rörligheten.

– Tanken med våra långsamma tøjningar är att det felställda skelettet ska kunna formas mer normalt och det måste få ta tid. Det

gäller även senor och ledband som också behöver tänjas och stretchas, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Vid svåra fall, där foten inte går att böja på ett tillfredsställande sätt, kan operation bli nödvändig redan tidigt i barnets liv. Men det blir sällan aktuellt före sex månaders ålder.

Tiden man har på sig att töja foten till rätt läge är fram till sjuårsåldern. Då har skelettet satt sin form och det enda som hjälper är operation av skelettet.

– Då tar man ut kilar ur skelettet och möblerar om så att foten blir funktionell. Sedan får foten läka i mellan sex och tolv veckors tid beroende på hur gammal personen är, säger Ann- Charlott Söderpalm.

Knäfelställningar

Knäleden kan antingen vara stel i ett mycket böjt läge eller stel i ett översträckt läge, så att knäet är böjt bakåt åt fel håll. Beroende på hur stor felställningen är och hur stel leden är kommer det att påverka sittandet och ståendet i olika grad. Målet med behandlingen är att göra knäets rörlighet och ställning så normal som möjligt.

– I början består behandlingen av töjningar, vid behov gipsar vi flera gånger för att behålla uppnått läge i leden. Ofta kan vi relativt snart börja med ortosbehandling, säger Ann-Charlott Söderpalm. Ifall ett bra läge inte nås trots töjningar och gipsbehandling övervägs operation. Vid ett översträckt knä kan det innebära en operation med förlängning av lårmuskeln så att knäskålen går att flytta neråt, vilket innebär att knäet går lättare att böja. Vid ett alltför böjt och stelt knä, kan senor i knävecket delas och förlängas för att barnet ska kunna sträcka bättre på knäet.

– Det lönar sig i allmänhet inte att göra stor kirurgi på skelettet i tidig ålder eftersom felställningarna ofta kommer tillbaka i takt med att barnet växer. Skelettkirurgi övervägs dock i vissa situationer och särskilt om barnet blivit äldre, över tio år.

Höftfelställning

Ungefär två tredjedelar av barnen med AMC har någon felställning av höfterna. Ofta är barnens höfter böjda och utåtinklade när det ligger ner.

Ledpannan i höftleden kan i vissa fall vara dåligt utvecklad och en eller båda höftlederna kan ligga helt ur led, så kallad luxation. Om höften är möjlig att lyfta på plats, görs det direkt. Fortsatt behandling sker under tolv veckor i en skena för att höften ska

stabiliseras i korrekt läge. Ligger höften fixerad ur led krävs operation.

– Oftast åtgärdar vi inte fixerad höftledsluxation med operation förrän barnet är omkring ett år gammalt om det har AMC, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Som vuxen är det andra ortopediska åtgärder som gäller. I sista hand om inte höften mår bra eller om personen har ständig värk, kan det bli aktuellt med en höftprotes.

– Då måste det finnas muskler runt om höften som fungerar, säger hon.

Uttröttbar muskulatur

När det gäller muskulatur och rörlighet som äldre kan den som har artrogrypos sannolikt drabbas av uttröttbarhet. Man kan inte riktigt jämföra det med situationen hos de personer som en gång i sin barndom fick virussjukdomen polio, men ändå ta det som exempel.

– Dessa individer har under det akuta tillståndet i barndomen blivit svaga i sin muskulatur, men sedan tillfrisknat och kan i viss mån under lång tid ha känt sig starkare. Senare inträder vad vi kallar postpoliosyndrom och under åldrandet blir muskulaturen återigen svag och mycket lätt uttröttbar, säger Ann-Charlott Söderpalm. När det gäller AMC är det stora individuella skillnader både vad gäller grundorsaken till ledstelheten och musklernas styrka och funktion. Det går att ta en biopsi av muskulaturen för att få mer information. Musklerna kan också utredas med elektromyografi (EMG), en teknik som används inom medicinen för att mäta musklernas respons på stimulering från nervsystemet.

– Jag vet inte om dessa undersökningar leder till en förändring för den enskilda individen. Men personen får svar på frågor om hur dess muskler fungerar, säger Ann-Charlott Söderpalm.

Ortoser med mera

Både som vuxen och som barn kan man ibland behöva extra stöd för att känna avlastning av lederna. Det kan handla om inlägg i skor, korsetter och så vidare.

Sammanfattningsvis

Genom ortopediska åtgärder går det ibland att uppnå ökad rörlighet i leder eller ändrat rörelseomfång.

Det går inte att göra svaga muskler starkare genom en operation. Men genom att korrigera en felställning till ett bättre läge går det att skapa förutsättningar för bättre balans och funktion samt minskad smärta.

Frågor till Ann-Charlott Söderpalm:

Jag fick diagnosen AMC för ett år sedan och har levt ett vanligt liv fram till då. Kan jag ha överansträngt kroppen genom att gå mycket. Är det redan från början svaga muskler som jag har tröttnat ut och som kommer att krascha nu?

– Det är svårt för mig att säga om du har överansträngt dig utan att undersöka dig. Jag kan bara relatera till poliopatienterna. Om de är gångare när de är äldre vill polioläkaren gärna att de underlättar för sig själva genom att använda gånghjälpmiddel för att spara sig, eftersom deras muskler lättare blir uttrötbara.

Är det bindväven som blir svag eller är det muskulaturen eller är det alltihop?

– Jag tror det är alltihop.

Jag är opererad sex gånger på varje fot eftersom jag har klumpfot. Är det på grund av AMC jag har måst operera så många gånger?

– Ja det är det. Hade du bara haft klumpfot så kanske det räckt med att dela hälsenan i samband med töjning och gipsbehandling i nyföddheten. När det krånglar under den behandlingsperioden misstänker vi ibland en bakomliggande diagnos som till exempel AMC.

Behandling av armar och händer

Det går att göra en del kirurgiska ingrepp för att justera felställningar i skuldra, armar och händer. Det säger Ann Nachemson, överläkare i handkirurgi som ansvarar för handkirurgisk behandling av barn med artrogrypos vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg och ingår i teamet vid AMC-mottagning på Regionhabiliteringen.

Barnet med artrogrypos har oftast lite underhudsfett, stram och glansig hud och stramande hudveck på fingrar och vid armbågar. Alla leder i övre extremiteter kan ha nedsatt rörlighet och vara snedställda vid artrogrypos. Typiska ledfelställningar är inåtrotation av axlar, sträckta eller böjda armbågar, inåtböjda handleder och snedställda fingrar.

Ann Nachemson betonar att behandlingen när barnet är litet mest handlar om ortoser och passiv stretchning (när någon annan stretchar).

– En förutsättning för att barnet skall kunna utföra aktiva rörelser i leden är förstås att det fått upp den passiva rörligheten i motsvarande grad, säger hon.

Ofta har barnet med AMC också påverkan i nedre extremiteterna, höfter, ben och fötter. Om det finns skäl för kirurgisk behandling prioriteras i de flesta fall nedre extremiteter för sådana operationer fram till att barnet är ett och ett halvt år. Syftet är att underlätta förmågan att stå och gå. Under denna tid behandlas armar och händer med stretching och ortoser för att så mycket som möjligt förbättra det passiva rörelseomfånget i lederna.

– Vi försöker göra behandlingar och ingrepp så tidigt som möjligt. Dels är strukturerna mjuka när barnet är litet och dels är det viktigt att barnet får en bättre handfunktion eftersom det är kopplat till den allmänna utvecklingen. Med en bättre handfunktion kan det göra saker som utvecklar det, säger Ann Nachemson.

Muskler

Ett möjligt operationsingrepp är att tillföra funktion genom att transferera, flytta en muskel till en ny led där det saknas funktion. Vid en första undersökning kartläggs vilka muskler som finns för att värdera om några muskler kan flyttas, utan att barnet förlorar för mycket funktion.

– Vi kan till exempel transferera en ryggmuskel till en biceps (armbågsböjare), för att öka den aktiva armbågsrörligheten. Det ger inte full funktion, men kan förbättra möjligheten att nå med handen till munnen. Det är också möjligt att transferera triceps (armbågssträckaren) till biceps men då försämras förmågan att stödja på armen i sträckt läge.

I handen kan man ibland förbättra funktionen genom att exempelvis strama upp sträcksenan till tummen så att den hålls ut i bättre läge. Man kan också genom hudplastikoperationer fördjupa stramande hudveck speciellt mellan tummen och fingrarna.

Ann Nachemson visar också hur en lite äldre patient, som blivit stel i handlederna i böjt läge, kunde få upp den passiva rörligheten med hjälp av ett distraktionsinstrument. Instrumentet fixeras i skelettet och patienten får sedan sakta dagligen ”skruva” upp leden i bättre läge. Denna behandling är ovanlig vid artrogrypos.

Oftast görs också fler kirurgiska ingrepp på de nedre extremiteterna. Det är ganska få operativa åtgärder som kan göras på armar och händer för att öka funktionen så att barnet lättare kan

klara av att ta olika grepp och nå föremål, eller för att stödja sig på armarna.

Vuxen

De ovan beskrivna kirurgiska ingreppen går också att göra på vuxna.

– Men alla blir något stelare i bindväv, senor och rörlighet ju äldre de blir oavsett om personen har artrogrypos eller inte. Det är också så att inlärda rörelsemönster vänjer vi oss vid. Det kan vara svårt att ändra på vanor. Det får vi tänka på när vi föreslår kirurgiska ingrepp för vuxna, säger Ann Nachemson.

Ann Nachemson ingår i ett team med barnneurolog, ortoped, handkirurg, arbetsterapeuter och fysioterapeut. De bedömer och utvärderar barnets behov av behandling.

På Sahlgrenska Universitetssjukhuset finns teammottagningar för barn med artrogrypos (upp till arton år). De består av barnneurolog, handkirurg, ortopedkirurg, ortopedtekniker och muskelfunktionsteamet på regionhabiliteringen (fysioterapeut och arbetsterapeut). På handkirurgiska mottagningen bedöms också vuxna med artrogrypos.

Frågor till Ann Nachemson:

Är lederna stela från början eller finns det passiv böjning?

– Det kan vara helt stelt från början eller finnas en viss begränsad passiv rörlighet.

Fysioterapi och arbetsterapi vid artrogrypos

Vid artrogrypos är det viktigt att det lilla barnet får behandling och träning av muskler och leder. Som vuxen gäller det att skaffa sig information om de egna musklerna.

– Både stretching och ortoser kan vara nödvändigt även senare i livet, för att behålla rörligheten i lederna.

Det berättar Anna-Karin Kroksmark, specialistfysioterapeut och Johanna Weichbrodt, arbetsterapeut, som arbetar på Regionhabiliteringen vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg.

Till det neuromuskulära teamet på Regionhabiliteringen (som träffar barn upp till 18 år) kommer barn med artrogrypos, en till två gånger per år för regelbunden uppföljning.

– Det är tänkt att vi ska vara som en resurs för habiliteringarna, säger Anna-Karin Kroksmark.

Teamet består av läkare, fysioterapeut, arbetsterapeut, dietist och habiliteringsassistent. Vid artrogryposmottagningen, som också finns på Regionhabiliteringen, får barnen också träffa handkirurg, ortopedkirurg samt ortopedingenjör för diskussioner och ställningstaganden till olika insatser.

– Under uppväxten följs barnet sedan noggrant, men när det fyllt 18 år finns det ingen sådan uppföljning. Vi skulle vilja att det fanns något liknande för dem som vuxna, säger Johanna Weichbrodt.

Inskränkt ledrörlighet

Funktionsnedsättningen varierar beroende på vilken form av artrogrypos personen har. De vanligaste funktionsnedsättningarna är inskränkt ledrörlighet, muskelsvaghet och nedsatt rörelseförmåga. Koordinations- och balansproblem och nedsatt lungfunktion kan också förekomma.

Kontrakturer eller ledfelställningar uppstår när en led inte används normalt. Det blir stelt runt leden. Bindväven blir fastare och mindre elastisk, ledkapseln styvare och musklerna kortare.

– Kontrakturerna är mest påtagliga när barnet föds och minskar om barnet fått rätt behandling. Det gäller barn med AMC, men inte de som har en progressiv muskelsjukdom, säger Anna-Karin Kroksmark.

När barnet växer finns det risk att ledfelställningarna ökar igen. Därför är det viktigt att följa det regelbundet för att kunna rekommendera åtgärder vid ökad stramhet.

– Även som äldre kan lederna dra ihop sig hos den som inte rör sig så mycket. Även i vuxen ålder behöver en person med artrogrypos följa eventuella kontrakturer noggrant, säger Anna-Karin Kroksmark.

För att åtgärda ledfelställningar rekommenderas intensiv behandling med stretching, ortoser (stödskenor) och inte minst stimulans av de egna rörelserna och aktiviteterna. Stretching har störst effekt under barnets första levnadsår, men både stretching och ortoser kan vara nödvändiga behandlingar senare i livet för att behålla rörligheten.

Muskelsvaghet

Vilken typ av AMC en person har avgör även hur musklerna påverkas. Vid *amyoplasi*, som betyder avsaknad av muskler, är musklerna ofta underutvecklade. Fibrerna är ersatta med fett och

bindväv, vilket leder till stumma och hårda muskler och muskelsvaghet.

– Variationen är ofta väldigt stor. Det finns barn med amyoplasia som är generellt muskelsvaga i hela kroppen, medan andra kan gå och inte har stora funktionsnedsättningar, säger Anna-Karin Kroksmark.

Den som är muskelsvag löper stor risk att få ledbesvär och värk.

– Personen är mer utsatt för att lederna påverkas på ett mer ansträngande sätt och kan därför få en smärtproblematik. Svagheten i sig är inte smärtsam, däremot kan konsekvenserna vara det, säger Anna-Karin Kroksmark.

Vid *distal artrogrypos* är det istället en defekt i vissa proteiner som orsakar muskelsvaghet. Vid artrogrypos som beror på en påverkan av det centrala nervsystemet kan personerna både vara muskelsvaga och samtidigt ha en ökad muskelspänning.

Rörelseträning för vuxna

Generellt kan sägas att ingen behöver vara rädd för rörelseträning, som gärna kan genomföras med stöd och råd från en fysioterapeut. Fysisk inaktivitet orsakar muskelsvaghet eftersom musklerna inte aktiveras och dålig kondition.

– Även för den som har en tydlig rörelseinskränkning är bad och bassängträning bra aktiviteter, säger Anna-Karin Kroksmark.

En vanlig orsak till värk är förslitning av lederna.

– Gå gärna igenom musklerna och lederna med en fysioterapeut. Försök att skaffa er så bra information det går om hur era muskler och leder fungerar, säger Anna-Karin Kroksmark.

Frågor till Anna-Karin Kroksmark och Johanna Weichbrodt:

Var finns habiliteringar?

– I alla större städer i Sverige finns lokala habiliteringar.

Regionhabiliteringen som har Västra Götalandsregionen som upptagningsområde, men när det gäller neuromuskulära teamet där vi jobbar träffar vi barn från stora delar av landet. Det finns ett motsvarande team i Stockholm.

Hur undersöker man om man har påverkan på lungfunktionen?

– Det kan du be om vid ett vanligt läkarbesök inom primärvården.

Hur hittar man en intresserad fysioterapeut?

– Det går säkert bra att gå till en fysioterapeut inom primärvården. Men kanske får man leta lite för att hitta någon med erfarenhet. Ha med en bra informationsbroschyr och tala om hur det är att ha artrogrypos. Då får de möjlighet att skaffa sig mer kunskap.

Margareta är 60 år och har AMC och amyoplasi

Margareta, som idag är 60 år, har artrogrypos och amyoplasi. När hon föddes satt höfter, armar och ben ” lite skevt och vint” och hon hade klumpfötter. Som litet barn låg hon i gipsvagg och sedan fick hon ben och fötter gipsade i många omgångar, för att de skulle bli räta. De första två åren tillbringade hon på sjukhus.

– Mina föräldrar fick inte vara med mig på sjukhuset. Mamma och pappa kom bara på besökstid. Det var så hemskt att jag fortfarande har sjukhusfobi, säger Margareta.

De många gipsningarna var inte särskilt verkningsfulla, tycker Margareta.

– Felställningarna gick tillbaka igen efter ett halvår och gipsningen gjorde att den lilla muskelstyrka jag arbetat upp mellan operationerna försvann och det tog lång tid innan jag kunde gå riktigt.

Men hon tog sig fram ändå. Som liten rullade hon runt på golvet och kasade sig fram på rumpan. Med hjälp av skenor kunde hon gå lite grand samtidigt som hon stödde sig med händerna mot väggarna.

– Jag minns att jag tyckte väldigt illa om skenorna och kastade dem i soptunnan många gånger. Ibland var det någon som tog upp dem. Ibland hann sopbilen komma och ta dem med sig och då var jag lycklig.

Först som 14-åring lärde hon sig gå ordentligt. Då vägrade hon också att gå med på fler gipsningar.

Morföräldrarna

När Margareta var liten skilde sig föräldrarna och hon flyttade till mormor och morfar. I den lilla byn fick hon fullt med lekkamrater som så småningom blev hennes klasskamrater i byskolan.

– Det var aldrig några problem i skolan, trots att jag inte kunde gå. Jag kände mig inte annorlunda. De drog iväg med mig, en unge stöttade på var sida och så hoppade vi hopprep. Jag blev tuff och klarade mig lika bra som alla andra.

Mormor och morfar betydde mycket för henne och hennes tro på sig själv och sin förmåga.

– Mormor ryckte bara på axlarna och sa att, 'du går lite dåligt, men det är väl inget mer med det'.

Först tänkte Margareta bli konstnär och gick estetisk linje, men i nian ändrade hon sig och bytte till social linje. Vid den tiden hade Margareta hamnat i ett ganska trasigt gäng där många gick på droger. Flera dog den här tiden och hon bestämde sig för att välja ett yrke som kan göra skillnad för personer som har det svårt i samhället och utbildade sig till socionom.

– Att jag hamnade i det gänget var kanske inte konstigt. Det kändes som att jag med mina funktionsnedsättningar blev mer accepterad av människor som hade det tufft.

När Margareta var 20 år blev hon med barn. Första gången hon gick till Mödravårdscentralen, sade läkaren till henne att, 'jag tycker inte sådana som du ska skaffa barn. Fattar du inte att både du och ungen kan dö?' Så Margareta vände på klacken, gick ut från MVC och höll tyst om att hon väntade barn. Inte förrän det var en månad kvar på graviditeten gick hon till MVC igen.

– Nu kan ingen göra något med barnet, tänkte jag. Nu måste jag föda det. Jag fick ett helt annat och mycket bättre bemötande den gången. 'Du ska inte oroa dig. Det här kommer att gå bra', sa de. Sedan fick Margareta två barn till och nu har hon också barnbarn. När barnen var små flyttade familjen ut på landet vilket passade Margareta eftersom hon älskar djur och natur.

– Det blev tuffare för mig som har svårt att röra mig, men roligare. Svårigheter har varit att gå i trappor och på ojämna vägar. Men å andra sidan har vi hundar, katter och höns och det tycker jag är härligt.

Numera sitter Margareta i rullstol sedan 13 år tillbaka och har fyra assistenter som hjälper henne. Som en följd av AMC har hon fått en belastningsskada på nacken. En skada som hon har opererat så att hon har fått bättre rörlighet, men som fortfarande ger henne hemska nervsmärtor i axlar, armar och händerna. Hon äter därför starka smärtstillande mediciner.

Assistansbolag

Margareta har fortsatt att jobba som socionom fram till för några år sedan då hon istället började arbeta på ett litet assistansbolag. Idag arbetar hon två – tre dagar i veckan på assistansbolaget och reser sedan runt i landet och föreläser om assistans.

– Ibland arbetar jag heltid, ibland två dagar i veckan. Det är olika, men jag älskar verkligen jobbet och att lära ut, säger hon.

Margareta tycker att livet med AMC och amyoplasia har gjort henne ödmjuk inför andra människors olikheter.

– Jag ser personen bakom.

Själv har hon med tiden lärt sig att begränsa sig.

– Jag vill så mycket men orkar inte allt. I flera år arbetade jag till exempel heltid. Det gör jag inte längre.

En bra dag för Margareta är en dag utan mycket värk, men också en dag när hon gjort något bra för en annan person och gärna då på jobbet. Eller en varm härlig dag i solen med barnbarnen och djuren. Det finns mycket som är fint, konstaterar hon.

– Det gäller bara att se det. Inte fokusera på det negativa utan att ta vara på glädjeämnen.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under två vistelser på Ågrenska för vuxna med artrogrypos, deltar sexton kvinnor och en man i fokusgruppdiskussioner med specialpedagog AnnCatrin Røjvik från Ågrenska. Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnar vid de två tillfällena. Diskussionen har teman som skola, utbildning, yrkesliv, boende, stöd i vardagen, sömn och återhämtning, socialt liv och kontakter inom sjukvården, Försäkringskassan och andra samhällsinstanser.

Skolan

De flesta fick klara sig själva i skolan. Många mötte oförstående lärare eller rektorer. Det kunde handla om att skolbyggnaden inte var anpassad efter en person i rullstol.

– Det fanns en halvtrappa upp till kemisalen, som jag inte kom upp för. Varje gång vi hade kemi fick några av de andra eleverna bära upp stolen med mig i. Jag började skolan 1962 och hörde till de första funktionsnedsatta som gick i vanlig skola.

Det hände att lärare tvingade fram alla till svarta tavlan.

– Jag undrar vad de uppnådde med det. För mig var det jobbigt eftersom jag hade en stor klumpig rullstol som tog mycket plats och dessutom var det nästan omöjligt för mig att skriva på tavlan. Ändå kallades jag fram gång på gång.

En enklare och bättre lösning hade varit att en kamrat eller läraren själv hade skrivit på tavlan vad eleven dikterat, eller låtit eleven skriva på ett papper som någon annan av eleverna kunde skriva av på tavlan, påpekar någon.

Några fick träna på att hålla pennan rätt och till och med öva på att skriva skrivstil eftersom det gick snabbare. Andra berättar om pinsamheter i sylvriden när de skulle sy eller sticka och händerna inte ville lyda. En kvinna fick en elektrisk skrivmaskin att skriva på i högstadiet, så att hon inte behövde använda pennor. Det här var långt innan datorerna kommit.

– Jag lärde mig att skriva maskin och det har jag haft nytta av senare. Men jag fick sitta i ett hörn långt från de andra. Då kände jag mig annorlunda och det tyckte jag inte om.

– Lärarna var överlag fantasilösa. De hade kunnat anstränga sig mera för att hitta alternativ, säger en kvinna.

Deltagarna efterfrågar större kunskap om funktionsnedsättningar hos lärare.

Föräldrarna berättade oftast om funktionsnedsättningen för läraren och klassen eller så informerade eleverna själva. Ibland kom habiliteringen ut och samlade ihop de berörda och gav information. På högstadiet valde en deltagare att demonstrera sin rullstol på en lektion och kamraterna fick pröva på att köra en hinderbana med rullstolen som läraren ställt i ordning. Sedan fick de ställa frågor och efter det var det ingen som tyckte det var konstigt med rullstolen.

Många hade hög frånvaro i perioder eftersom de låg inne på sjukhus och blev opererade och gipsade gång på gång. Efter utskrivning var det en lång läkningstid och då satt de i rullstol.

– Jag har dubbelsidiga klumpfötter, var borta mycket för operationer och fick åka taxi i perioder fram och tillbaka. Mamma berättade i skolan om sjukhusvistelsen och jag blev aldrig retad för det.

Alla tyckte att det allra viktigaste är att inte bli särbehandlad, varken i positiv eller i negativ bemärkelse. De ville bli behandlade som alla andra barn och hutas åt om de gjorde något dumt.

– Annars blir det konstigt inför kompisarna och tufft när man blir äldre.

Det var också jobbigt med lärare som, inför klasskamraterna, i bästa välmening sade: ”Och så gör du på ditt vis.” Då är man annorlunda redan från början.

Flera upplevde att lärarna fokuserade på svårigheter i stället för på det de kunde.

Viktigt är också att se vilka svårigheter som är en följd av rörelsenedsättningen och inte tro att de automatiskt får andra svårigheter. En deltagare uttryckte det ungefär så här: ”Bara för att jag sitter i rullstol behöver jag inte vara dålig i matte.”

Idrott

Idrotten är ett kapitel för sig. Många var befriade från idrotten eller fick sitta och titta på.

Det kändes, tyckte de, som ett enkelt sätt för lärarna att komma undan, i stället för att anpassa och skapa så god tillgänglighet som möjligt. I något fall hade en person velat bli befriad men inte fått lov att bli det. Hon upplevde gymnastiken som en pina. När hon sedan flyttade till en annan stad fick hon en fantastisk lärare. Han erbjöd extra undervisning för att förbereda henne inför lektionerna. Tillsammans anpassade de till exempel redskapsövningarna så att också hon hade möjlighet att vara med. Just redskapsgymnastik var det sista hon själv trott sig om att kunna delta i. Lärarens sätt att ta sig an henne, banade väg för ett fortsatt intresse för idrott och hon har som vuxen gått regelbundet på Friskis och Svettis.

En person hade relativt färsk erfarenhet av brist på anpassning, till exempel att motionsslingan på en friluftsdag lades så att den inte blev tillgänglig för alla och eleven med AMC fick ledigt från skolan den dagen.

– Idrottslärare är ibland ett oförstående släkte, säger någon och berättar om bollspel som inte fungerade och en idrottslärare som mobbade de som inte klarade gympan.

På låg- och mellanstadiet hade oftast den ordinarie läraren idrotten.

– Vi fick stå på rad och jag tog mig aldrig över den förbannade bocken. Vi hade antingen redskapsgymnastik eller volleyboll. Inget av det klarade jag.

De som var mest nöjda hade anpassad gymnastik på annan tid och viss idrott med klassen. En kvinna var med på sina villkor, hoppade studsmatta, gungade i romerska ringarna och så vidare. En annan fick simma när de andra hade idrott.

– Det var kul för jag fick alltid ta med mig en klasskamrat, säger hon.

En person var helt befriad från idrotten och fick träna på att gå i trappor medan de andra hade idrott.

– Det var inte kul!

En kvinna som gick i skolan på 90-talet säger att hon är glad att hon vuxit upp under en annan tid än många av de andra i gruppen.

– När jag gick i skolan inkluderade läroplanen den som hade funktionsnedsättning och vi hade inflytande på lika villkor, så verkar det inte ha varit tidigare.

Utbildning och yrkesliv

När det gäller utbildning har de flesta tänkt utifrån intresse, men sedan har verkligheten kommit ifatt dem. Kroppen har inte orkat och de har fått gå ner i arbetstid och en del har sjukbidrag. Någon har bytt yrke när de blivit äldre. Flera arbetar inom vården, en är läkare men har inte kunnat arbeta som det och en är sjuksköterska. En av kvinnorna utbildade sig till undersköterska och har byggt på med en sjuksköterskeutbildning. I perioder har hon varit sjukskriven.

– Nu arbetar jag halvtid på en mottagning. Jag trivs bra och kan fortfarande arbeta som sjuksköterska. Det var det ingen som trodde!

En person ville egentligen bli arkeolog men gick kontors- och distributionsprogrammet på gymnasiet.

– Att jag valde det har inget med intresse att göra. Mitt idrottsbetyg drog ner medelbetyget och jag hade inte tillräckliga med poäng för att komma in någons annanstans. Varför tar man med idrott i medelbetyget? undrar jag.

Idag arbetar hon deltid som arkivarie och trivs på sin arbetsplats. En deltagare utbildade sig till fritidsledare på folkhögskola. De andra eleverna hade svårt att se hur hon skulle kunna klara av det yrket eftersom de verkade tro att en fritidsledare måste vara bra på idrott. Hon tyckte att det fattades handikappkunskap i utbildningen och hon lyckades själv få in det ämnet i undervisningen. Hon betonar att handikappkunskap och handikapp-politik skall genomsyra samhället men att det oftast saknas.

Ytterligare en i gruppen har valt efter intresse. Hon har studerat på universitetet och jobbar på ett medieföretag där hon inte har några problem vare sig med kollegor eller chefer. Ibland glömmer arbetskamraterna bort att hon kan ha svårt att hinna med, till exempel när man skall ut och äta lunch, men då är det bara att säga till.

Någon höll på att hamna på ett arbete som man tyckte passade en person som sitter i rullstol. Det innebar att registrera bilder på en registreringscentral. Det höll hon på med i ett år, men uppgifterna passade henne inte alls. Hon fick möjlighet att vikariera som lärare på en kurs som hon själv deltagit i och blev kvar i det företaget som utbildare. Inom yrket har hon mycket telefonkontakt med personer som jobbar på arbetsförmedlingen och försäkringskassan. När hon sedan träffar dem, brukar de bli mycket förvånade, när de ser att hon sitter i rullstol.

En deltagare är intresserad av ekonomi, har skaffat sig utbildning inom det området och arbetat på bank i tjugosju år. I början tvivlade hon själv på hur hon skulle klara arbetet på grund av sina händer, men är stolt över att det gått så bra. Sedan har hon arbetat inom handikapprörelsen i nio år men har nu lust på nya utmaningar och läser platsjournalen varje dag.

En deltagare valde att vara hemma när hon fick barn. Aktivitetsersättning gav viss ekonomisk trygghet. Då kan det vara svårt att ta steget och börja arbeta, resonerade hon. Men det underlättar att det nu finns möjlighet att ha aktivitetsersättningen vilande i två år medan man provar på att arbeta. Flera tyckte att de varit tvungna att bevisa att de klarat av vissa saker rent praktiskt.

En av de yngre kvinnorna arbetar heltid som förskollärare och får fast jobb snart.

– Jag tänker på framtiden och på att tillståndet är progressivt på det sättet att kroppen blir sämre. Mitt jobb innebär ju att sitta på golvet och på huk. Jag blir redan nu trött efter jobbet och har ingen energi till annat än att arbeta. Vill gå ner i tid framöver, så att jag orkar leva också.

I dag när det är naturligt för människor att byta både arbete och bostad upplever flera att man förväntas stanna kvar på ett arbete bara för att det fungerar. Likaså förväntas man bo kvar i en bostad som man fått anpassad. Någon upplever att hon fått färre anpassningar för att hon flyttat en del. Kontakten med arbetsförmedlingen ser olika ut. En del har haft bra kontakt, en del mindre bra och någon har inte haft kontakt alls.

De flestas arbetsgivare har, eller har haft, lönebidrag knutet till dem och deras anställningar. Någras arbetsgivare anser att de kan utföra arbetet på samma sätt som en person utan funktionsnedsättning. Därför är det inte alls aktuellt att söka lönebidrag. Alla tycker också att det är kränkande att ha lönebidrag om man gör samma jobb som andra.

Boende, vardagsrutiner och anpassningar

Eftersom de deltagande personernas fysiska begränsningar är olika stora ser också behovet av anpassningar olika ut. Några bor i lägenhet och andra i eget hus. En har lägenhet på nedre botten och har dörröppnare in och ut. Hon har en lift i badrummet som används sporadiskt. En annan bor på andra våningen med hiss. Det är trappsteg upp till hissen men det utgör inget problem. Flera av deltagarna bor i villa med trädgård. En har inga anpassningar alls.

Hon tar vara på de motionstillfällen som hemarbetet medför och ser det som ett sätt att träna.

En annan deltagare har fått strida för att få hiss installerad i sitt hus. Hon fick den på villkor att familjen själv bekostade de övriga anpassningar som behövdes, till exempel ramper. En deltagare har själv köpt ett begagnat höj- och sänkbart kök och skall på egen bekostnad även anpassa badrummet, medan en del har fått höj- och sänkbara kök, ettgreppsblandare och ramper.

För nio år sedan flyttade en kvinna tillbaka till föräldrahemmet. En villa med övervåning och stor trädgård som hon gillade att sköta.
– Jag har bott på bottenplan och det är tre trappsteg in i huset. Det har jag klarat till för inte så länge sedan.

Nu har hon tvingats flytta igen till en lägenhet.

– Jag har blivit försämrad under de här åren och sitter numera för det mesta i rullstol.

En annan kvinna bor med sin man, som får göra mycket i hemmet eftersom hon inte klarar det.

– Jag sökte hemtjänst för hårtvätt och hjälp med duschning, men fick inte det. De tycker att min man ska hjälpa mig med det. Men jag vill spara honom eftersom han får göra så mycket annat.

Någon har personlig assistans dygnet runt, utför allt hushållsarbete med hjälp av assistenten och har därför inga anpassningar i köket. De flesta har pall i badrummet och köket. En person tycker att det fungerar bra med en höj- och sänkbar arbetsstol i köket.

Flera har höj- och sänkbara sängar. Någon har spikat på klossar på sängen för att få en lämpligare höjd. Någon har vanlig säng. Flera efterfrågar höj- och sänkbara sängar att sätta in i en vanlig säng eller dubbelsäng eftersom man vill kunna leva som alla andra.

Många tycker att kontakten med arbetsterapeuterna är bra och någon beskriver sin arbetsterapeut som en pärla, men att beslutsfattarna när det gäller anpassningarna är mindre bra, kanske beroende på att de aldrig träffas personligen. Vissa arbetsterapeuter är påstridiga och vill göra anpassningar som inte efterfrågas. Flera deltagare vill ha mer anpassningar än vad de kan få och man diskuterar vilken betydelse det kan ha var i landet man bor. De är ense om att det borde vara lättare att få de anpassningar som behövs i bostaden för att vardagen skall fungera. En person uppmanades att flytta till en servicelägenhet på ett äldreboende när hon efterfrågade fler anpassningar. Då hade hon tre minderåriga barn!

Vilka kommunikationer de använder varierar. För någon fungerar kollektivtrafiken bra, andra är nöjda med färdtjänsten. Flera av deltagarna har körkort och egen bil. Några kör själva, andra föredrar att assistenten kör. Att tanka kan vara besvärligt. Förr kunde de få hjälp, både med att fylla på bensin och med att få rutan tvättad. Kortbetalning är bra så till vida att de slipper gå in till kassan för att betala. Men ofta är det en hög kant upp till kortläsaren, som dessutom är placerad högt upp. De som står bakom kan titta över en och det går inte att skydda koden.

Att handla och framför allt att prova kläder kan ställa till problem. Ofta behöver de större provrum och en pall att sitta på. De flesta har svårt att göra alla moment vid matinköp, till exempel lägga varorna i vagnen, lägga upp dem på rullbandet, packa ner dem i bärkassar etcetera. Detta löser de på olika sätt. Vissa handlar tillsammans med familjen eller assistenten. Andra försöker parkera bilen så nära som möjligt och går flera gånger med kassarna. Att så få butiker har höj- och sänkbara kassor och att alla kortläsare sitter högt upp ställer till svårigheter. Några affärer har kortläsare som kan flyttas ner. Självsanning är bra för då packar de ner varorna direkt och slipper lägga upp dem på kassans rullband. Flera tycker det är bra om butikerna kan erbjuda hemkörning.

Tvätt och städning fungerar på olika sätt. Att städa kan vara besvärligt för många. Dammsugning och golvtvätt är värst, det får flera ont av att utföra. Då anpassar de arbetsuppgifterna i familjen efter det. Vissa har assistenter som städar. Att ha tvättmaskin och tumlare stående på golvet gör arbetet tungt. För dem, som har maskinerna placerade högre upp går det smidigare. Att stå och stryka mycket på en gång kan vara tröttsamt. Någon har valt bort strykning helt och hållet och någon stryker det plagget hon behöver för dagen.

Sömn och återhämtning

Sömnen är viktig därför att vardagen är så krävande. Flera av deltagarna upplever att de behöver mer sömn än andra och att sömnkvaliteten ofta är dålig. De har värk i kroppen, är stela och har därmed svårt att slappna av och känner sig inte utvilade när de vaknar. Ett par vaknar ofta med huvudvärk. Två deltagare tycker det känns som om de har hög feber när de är trötta, fast de inte har någon feber alls. Flera har tungt att andas. Några behöver hjälp med att vända sig två-tre gånger varje natt. En vändning tar cirka tjugo minuter. Det påverkar sömnen som därmed inte blir sammanhängande och det kan också kännas jobbigt att behöva

väcka assistenten. En person, som vaknar tidigt och har ont i nacken har börjat lägga sig i ett varmt bad en stund på morgonen och tycker att det hjälper lite. Flera deltagare upplever att det tar längre tid för dem än för andra att återhämta sig efter fysisk aktivitet och träning. Ofta känns det som om kroppen behöver mer sömn än hjärnan, vilket kan upplevas som frustrerande.

Några har fått trapphiss av kommunen, höj-och sänkbara skåp i köket och borttagna trösklar. En kvinna har fått ett litet garage för sin permobil med värme i. De som sitter i rullstol har assistenter.

- Jag ansökte om dörröppnare, men fick inte det eftersom jag hade assistenter. Antingen får man det ena eller det andra.
- En kvinna har flyttat till fel hus och blir utan bostadsanpassningar. Vårt hus är för omodernt, då går det inte. Hade jag flyttat själv till en etta hade jag fått mycket mer.
- En kvinna har en handikappanpassad bil.
- Det ger mig stor frihet.

En kvinna har smärtor och har haft svårt att sova på nätterna. Nu är det bättre sedan hon fick hjälp på smärtenheten.

- Jag fick morfinplåster, Citodon och ”lyckopiller”. Nu sover jag gott hela natten.
- Jag har ett bolltäck på sju kilo som gör att jag ligger stilla på natten och sover bra, säger en annan kvinna.

Fritid och egen tid

En person är aktiv inom idrott på elitnivå. Hon hinner också med att sitta vid datorn och att träffa kompisar. Att sköta sitt arbete, hus och hem, att ta hand om barnen och hjälpa dem med deras aktiviteter tar mycket tid och kraft, precis som för personer utan AMC. Då kan det vara svårt att få tiden att räcka till att ta hand om sig själv. Flera upplever att de skulle vilja ha mer tid för träning och för vänner.

Även att sköta olika myndighetskontakter och assistansen tar mycket tid. Om en assistent ringer sig sjuk kan det ta flera timmar att hitta en ersättare. Att ha assistans innebär att ha människor omkring sig hela tiden, vilket flera upplever som tröttsamt, eller i alla fall medför att man får nog av sociala kontakter och inte orkar med så mycket annat umgänge. Någon försöker att få en stund för sig själv varje dag. Assistenterna får ibland också del av sådant de inte har med att göra, till exempel personliga samtal.

En assistent ska utföra det, som man själv skulle ha gjort, men inte

kan på grund av funktionsnedsättningen. Om man till exempel kan tänka sig att plocka upp något efter sina barn och sin man, som gått iväg för dagen till skola och jobb, så ska i princip assistenten kunna göra det i stället. Men de kan ibland ha synpunkter och inte tycka att det ingår i deras arbetsuppgifter. En persons make upplever det också som en balansgång hur mycket han skall hjälpa till i olika situationer och hur mycket han ska stå bredvid och se på när assistenterna arbetar. Assistenterna kan ha olika förväntningar på honom, som inte heller alltid blir uttalade.

Socialt liv och vänner

En del säger att umgänget med andra har krympt allteftersom.

– Jag umgås via nätet, med barn och barnbarn och med närmsta grannarna. Mer blir det inte eftersom jag blir för trött.

Det krävs planering för umgänge tycker de.

– Om jag ska träffa några måste jag förbereda mig genom att vila dagen innan och sedan måste jag vila dagen efter också.

Flera upplever att de skulle vilja ha mer tid för sina vänner.

Samtidigt är de, som har assistenter alltid omgivna av människor och orkar inte ta den kontakt med vännerna, som de egentligen önskat.

Vissa vänner och bekanta tar det helt naturligt att umgås med personer som har en funktionsnedsättning. Andra verkar koppla samman personernas intressen med att de är rullstolsburna. Man tänker som så att funktionsnedsättningen styr alla intressen hos personen med AMC. Några väljer bort vänner som är rullstolsburna. Blir det fler än en rullstol hemma blir det trångt och besvärligt och inte så mycket man kan göra. Flera tycker också det är viktigt att barnen får möjlighet att umgås med andra barn som inte har samma funktionsnedsättning eller någon funktionsnedsättning över huvud taget. Barn hittar många gånger själva lösningar så att alla kan vara med på sina villkor. En deltagare berättar att när hon själv var barn och kamraterna skulle hoppa hopprep kunde hon sitta i rullstolen och veva repet.

När det gäller släkten tycker vissa det är jobbigt när de lägger sig i saker de inte har med att göra, till exempel barnens uppfostran. Släkten kan ha både för höga och för låga förväntningar på en person som har en funktionsnedsättning och det är lika illa vilket.

Någon sjunger i kör, en annan spelar spel på dator på stora spelkonvent, en tredje skjuter med luftgevär.

– Jag jobbar, tränar sen hinner jag inte med mer, säger hon.

Övriga intressen gruppen nämner är: djur, antikviteter, fotografering, släktforskning, resor, fjällvandring,
– Jag njuter av att vara själv på landet. Där läser jag och tittar på tv.

Kontakter i samhället

När det gäller sjukvård är de överens om att den är mycket bättre för dem som är barn idag, än när de själva var små. Flera deltagare beskriver hur de känt sig övergivna på sjukhus, hur de blivit fasthållna när de skulle få sprutor, hur de fått narkosmask tryckt över ansiktet, smärtor, gips och fula skor. Händelser som naturligtvis satt sina spår.

De diskuterar också de svårigheter som uppkommer när de som förälder med funktionsnedsättning skall ta hand om sitt barn på sjukhus, till exempel efter en operation. Det ställs samma krav på praktiskt arbete och deltagande som på föräldrar utan funktionsnedsättning. Rent generellt tycker de att personal inom sjukvården har dålig kunskap om AMC.

Idag har vissa av deltagarna kontakt med vårdcentralen, men anser att läkarna där har dålig kunskap om AMC. En deltagare säger att hennes läkare själv efterfrågar någonstans att vända sig för att få den kunskapen. Läkarna vet heller inte vart de skall remittera vidare. En annan deltagare har kontakt med en neurolog som hon tycker är bra. Neurologen går igenom hela kroppen och röntgar regelbundet för att kunna upptäcka förändringar.

Någon bekostar massage själv, för hon tycker det hjälper henne. Flera tycker att vuxenhabiliteringen har dåliga resurser och någon tycker att hon inte blev lyssnad på i kontakten med rehabiliteringen. Vad man efterfrågar idag är regelbundenhet i vården, någonstans att vända sig där det finns läkare med kunskap om AMC, regelbunden sjukgymnastik och påtaglig hjälp vid smärtor.

Kontakten med Försäkringskassan ser olika ut. En deltagares kontakt har varit smidig, flera andras kontakt har varit dålig. En person upplever sig ifrågasatt vad gäller behov av assistans. Hon var tvungen att svara på frågor av alltför privat natur och det kändes kränkande. Någon fick frågan hur hennes man hade kunnat gifta sig med henne och en annan deltagare uppmanades att skilja sig, för då skulle hon lättare kunna få hjälp. Det kan löna sig att orka överklaga Försäkringskassans beslut, ansåg några deltagare.

Sammantaget har de en hel del kontakter i samhället bland annat vårdcentralen, neurolog, tandläkare, habiliteringen, fysioterapeut, arbetsterapeut, kurator, psykolog, ortopedtekniker, Försäkringskassan och kommunen.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

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

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort. Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister, intresseorganisationer och patientföreningar. I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning.

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

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

NFSDs uppgift är att:

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

- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Artrogrypos, AMC

En sammanfattning av dokumentation nr 537

Artrogrypos eller Artrogryposis multiplex congenita (AMC) är en medfödd felställning i minst två leder i olika delar av kroppen. Det är ett samlingsnamn för mer än 200 olika tillstånd. Det vanligaste är amyoplasi. Varje år får mellan 25 och 30 barn diagnosen. Idag i Sverige finns cirka 350 till 400 personer i olika åldrar med AMC.

Syndromet innebär att ledrörligheten är inskränkt, men det ser olika ut för olika personer. Lederna kan vara stela antingen i ett böjt eller ett sträckt läge.

AMC orsakas av att fostret under graviditeten rört på sig mindre än normalt. Den minskade fosterrörligheten kan i sin tur ha olika orsaker. Behandling består bland annat av fysioterapi, ortoser och i vissa fall ortopediska ingrepp. Hjälpmedel för att klara vardagslivet, förskola och skola kan behövas.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se