

Ehlers-Danlos syndrom, vuxenvistelse

Dokumentation nr 623



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2021 | agrenska.se

EHLERS-DANLOS SYNDROM,

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

”

Varje år arrangerar Ågrenska drygt tjugo vistelser för familjer och sex vistelser för vuxna med sällsynta diagnoser. Under tre dagar får deltagarna ny 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.

På grund av covid-19-pandemin genomfördes vuxenvistelsen om Ehlers-Danlos syndrom via livestreaming.

”

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Sara Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar en vuxen deltagare om sina erfarenheter. Personen har i verkligheten ett annat namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som pdf: [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

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

Pernilla Blom, specialist i allmänmedicin och distriktsläkare vid Stenhagens vårdcentral i Uppsala.

Elin Ek Malmer, specialistfysioterapeut på Högspecialiserad smärtrehabilitering vid Danderyds sjukhus i Stockholm.

Malin Einarsson, specialistarbetsterapeut på Högspecialiserad smärtrehabilitering vid Danderyds sjukhus i Stockholm.

Jenny Lindblom, kurator på Högspecialiserad smärtrehabilitering vid Danderyds sjukhus i Stockholm.

Birgitta Larsson Lindelöf, ordförande i Riksförbundet Ehlers-Danlos syndrom.

Medverkande från Ågrenska

AnnCatrin Röjvik, senior rådgivare.

Anna Karin Björnström, koordinator.

Louise Jeltin, koordinator.

Sara Lesslie, redaktör för dokumentationen.

Här når du oss

Adress: Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon: 031-750 91 00

E-post: agrenska@agrenska.se

Innehåll

| | |
|--|----|
| Genetik vid Ehlers-Danlos syndrom | 5 |
| Frågor till Maritta Hellström Pigg | 9 |
| Medicinsk information vid HSD och hEDS | 10 |
| Maria har EDS | 13 |
| Medicinsk behandling | 14 |
| Frågor till Pernilla Blom | 18 |
| Smärta och trötthet | 19 |
| Frågor till Pernilla Blom: | 21 |
| Maria har två barn | 22 |
| Träning och vardagsbalans | 23 |
| Frågor till Elin Ek Malmer och Malin Einarsson | 27 |
| Idag studerar Maria | 28 |
| Samhällets stöd | 28 |
| Frågor till Jenny Lindblom | 32 |
| Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser | 33 |
| Maria använder strategier | 40 |
| EDS Riksförbund | 41 |
| Riksförbundet Sällsynta diagnoser | 42 |
| Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd | 43 |

Genetik vid Ehlers-Danlos syndrom

– Generna eller orsakerna bakom de flesta EDS-typerna är kända. Dock inte när det gäller hypermobilitets EDS. De olika typerna har en väldigt varierad klinisk bild, men det som är gemensamt är ledhypermobilitet, hudengagemang och vävnadsskörhet.

Det säger Maritta Hellström Pigg som är överläkare på Klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Hos personer med Ehlers Danlos syndrom, EDS, är bindväven i kroppen förändrad, eftersom tillståndet påverkar bildandet av proteinet *kollagen* och andra bindvävskomponenter.

Bindväv

Det finns olika typer av bindväv med olika sammansättning. Bindväven har en sammanfogande, vidhäftande och stödjande funktion, liksom att fylla ut hålrum, lagra fett och producera blodceller. Den skyddar även mot infektioner och hjälper till att läka vävnadsskador.

– Bindväv är den mest förekommande och mest spridda vävnaden i kroppen. Den finns precis överallt, säger Maritta Hellström Pigg.

Bindväv består av olika celler, fibrer och grundsubstans. Fibrerna i bindväven är olika hårt packade. Det finns bindväv där fibrerna är ganska löst packade som till exempel lucker bindväv som håller organ på plats. Stram bindväv, som i senor, har tätare packade fibrer och mer kollagen som gör den hållfast.

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

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

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

Tre typfibrer är av betydelse vid EDS:

- Kollagena fibrer som är starka och hållfasta och som håller ihop bindväven, som armeringsjärn.
- Elastiska fibrer som är som gummiband, ihopdragna, som kan töjas ut.
- Retikulära fibrer som består av en typ av kollagen och har en vidhäftande funktion.

Kollagen är en typ av protein eller äggviteämne. Det bildas genom aminosyrekedjor som tvinnar ihop sig, tre och tre, till en stark repliknande struktur.

Gener och mutationer

Upphovet till EDS är en genetisk förändring i arvsanlaget, DNA. Alla människor har variationer i sina gener, men bara en del av dem ger upphov till symtom. Förändringar som orsakar sjukdom brukar kallas mutationer.

En gen består av en sträcka nukleotider. Nukleotiderna kallas också "byggstenarna" i DNA. En mutation innebär att det sker en förändring på en eller flera nukleotider. Ordningföljden bestämmer den genetiska informationen, det vill säga hur proteinet ska se ut.

Eftersom generna utgör mallar eller "ritningar" för olika proteiner i kroppen kan mutationer medföra konsekvenser när proteinerna ska bildas. Det kan beskrivas som att det blir "fel i koden" för just det proteinet, eller för en aminosyra som ingår i ett protein. Ungefär två procent av det mänskliga genomet (alla gener) är kodande, det vill säga utgör mallen för ett protein.

Mutationerna som ger upphov till EDS kan finnas i gener för kollagener, i gener för enzymer, som är engagerade i bildandet av kollagenet eller i gener för andra proteiner som ingår i det extracellulära matrixet.

– Strukturen i kollagenet förändras, när molekylerna sedan ska slå ihop sig blir resultatet en skörare struktur, säger Maritta Hellström Pigg.

Effekter

Människan har runt 20 000 olika gener/arvsanlag. Olika förändringar, mutationer i dem, ger olika effekter på proteinet. Mutationer kan ge förändrade aminosyror (aminosyrautbyte), för många aminosyror i proteinet eller för få. Mängden, strukturen och/eller funktionen av proteinet förändras vid sådana mutationer.

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

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

- Enzymer som är involverade i kollagenbildningen.
- Komponenter som ingår i det extracellulära matrixet.
- Komplementfaktorer, del av immunförsvaret.
- Intracellulära funktioner.

Ärftlighet vid EDS

Varje individ har fått hälften av arvsmassan från sin mamma och hälften från sin pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. De utgörs av hoptvinnade DNA-spiraler som formar 46 kromosomer, 23 kromosompar som kallas för autosomer. Det sista paret är könskromosomerna XX för flickor och XY för pojkar.

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

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

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

Många EDS-typer ärvs *monogent*, vilket betyder att en förändring på en enda gen orsakar sjukdomen. Men i vissa fall, framförallt vid hypermobilitets typen, kan sannolikt förändringar på flera olika gener samverka och orsaka sjukdomsbilden. Det innebär bland annat att två föräldrar som inte själva har besvär av sina genförändringar kan få ett barn där just dessa förändringar tillsammans leder till besvär. Ibland har någon av föräldrarna bara det sjukdomsorsakande anlaget i vissa av sina celler i kroppen. Då kallas det *mosaicism* och om förändringen är i vissa av könscellerna, *gonadal mosaicism*.

– Vad gäller hEDS tror vi att en stor andel har en komplex genetisk bakgrund. Det är inte bara ett arvsanlag som behövs utan flera som tillsammans ger bilden, säger Maritta Hellström Pigg.

De vanligaste formerna av EDS:

| EDS typ (2017) | Gen | Arvsgång |
|--------------------------|-------------------------------|------------------------------|
| Klassisk, cEDS | COL5A1 (>90%) COL1A1 (<1%) | Autosomalt dominant |
| Hypermobil, hEDS | Okänd | Troligen autosomalt dominant |
| Vaskulär, vEDS | COL3A1 | Autosomalt dominant |
| Klassisk liknande, clEDS | TNX-B AEBP-1 | Autosomalt recessivt |
| Periodontal, pEDS | C1R C1S | Autosomalt dominant |

– De här typerna är också de som är möjliga att blanda ihop med varandra. Övriga typer är i regel väldigt ovanliga och har mer speciella karaktärstika, säger Maritta Hellström Pigg.

Diagnos

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

– Man tittar på patientens egen sjukdomshistoria, och vad man ser när man undersöker personen. Det kan också behövas specialundersökningar, säger Maritta Hellström Pigg.

Beskrivningar av kriterier för de olika typerna av EDS som kom 2017 finns på Ehlers-Danlos Society: ehlers-danlos.com

Flera olika typer av analyser används för att ställa diagnos. Det finns genetiska analyser, biokemiska analyser och olika patologiska analyser, det vill säga att man tittar på vävnad i mikroskop. Bland annat kan man titta på kollagen från en bit hud i ett elektronmikroskop, så kallad hudbiopsi. Vid biokemisk analys tas ett blodprov och man odlar fibroblaster, då kan man se hur prokollagenet rör sig och om det finns ett avvikande mönster.

– I regel gör vi inte genetiska analyser då patienten uppvisar tydliga symtom på hEDS eftersom vi inte känner till den genetiska orsaken. Men ibland det kan det vara angeläget att utesluta andra bindvävssjukdomar, säger Maritta Hellström Pigg.

Just att utesluta andra tillstånd som liknar EDS är en viktig del av diagnostiken, beroende av klinisk bild. Det finns även syndrom som till exempel Marfans och Loeys-Dietz som har liknande besvär.

– Det är viktigt att få rätt diagnos för vissa av dessa tillstånd kan ha kärproblematik vilket är viktigt att behandla, säger Maritta Hellström Pigg.

Frågor till Maritta Hellström Pigg

Behöver jag träffa en genetiker för att få veta vilken typ av EDS jag har?

– Det beror lite på hur den kliniska bilden ser ut. Internationellt rekommenderar man att göra en genetisk analys. Det beror på om man behöver anpassa behandlingen till en särskild typ och om det är svårt att differentiera mellan de olika typerna. Särskilt är det viktigt ur kärlsynpunkt.

Hur viktigt är det att veta om det är cEDS?

– Klassisk EDS är ofta tydligt kliniskt. En liten andel kan ha svårare kärllkomplikationer så vi rekommenderar genetisk analys.

Vart kan man hitta mer information om mEDS?

– Myopatisk EDS är en ganska ny typ. Man har en muskelsvaghet, nedsatt muskeltonus, som är medfödd. Eventuellt har man även muskelatrofi, alltså minskad muskelmassa, som tycks förbättras med åldern. Det kan även ge ledkontrakturer. Framförallt har man hypermobilitet i distala leder (fingrar, tår). Bilden varierar mycket mellan individer. Fenotypen (de synliga symtomen) överlappar mycket med en annan ovanlig muskelsjukdom. Det finns former som ärvs både autosomt dominant och autosomt recessivt. mEDS är mycket ovanlig.

Kan man ha flera typer av EDS i släkten?

– Ja, det förekommer. Både hos individer och i familjer. I regel är det ovanligt men det kan finnas.

Är det viktigt att kartlägga hela familjen?

– Vi tycker det är viktigt för individerna. Särskilt om man behöver stöd för diagnosen och där det krävs medicinsk behandling som vid vaskulär EDS. Då vill man gärna identifiera alla familjemedlemmar. Men det är upp till varje individ om man vill veta och få en diagnos fastställd. Generellt rekommenderar vi genetiker utredning av hela familjen.

Var finns kunskap om diagnosen? Vart kan läkaren remittera?

– Vi på klinisk genetik finns tillgängliga för frågor. Det finns också bra information på EDS society och på riksförbundet.

Får inte män EDS?

– 90 procent som söker vård är kvinnor. Män kanske självmedicinerar oftare. Genetiskt sett borde 50 procent vara män. Pojkarna verkar klara sig lindrigare eventuellt på grund av hormoner.

Medicinsk information vid HSD och hEDS

– När diagnoskoderna förändrades gick Ehlers-Danlos syndrom från att vara ett ovanligt tillstånd till att bli en folksjukdom. Men kunskapen har inte hängt med och det vill jag ändra på.

Det säger Pernilla Blom som är distriktsläkare vid Stenhagens vårdcentral i Uppsala. Hon har sedan 2012 bland annat arbetat med att utbilda vårdpersonal och patienter om överrörlighetssjukdomarna EDS och HSD.

Av de fjorton olika typer som ingår i Ehlers-Danlos syndrom (EDS), är *hypermobil EDS* (hEDS) vanligast. Hypermobil betyder överrörlig. HSD, eller *hypermobilitetspektrumstörning*, är en sjukdom, som är mycket lik hEDS i de flesta fall. Det finns några skillnader i diagnosen, som rör kroppens hud och inre vävnader. Men symtomen är ofta mycket lika, eller de samma.

– Smärta och överrörlighet som ger symtom innebär att man kan ha en överrörlighetssjukdom, till exempel hEDS eller HSD. Personer med HSD kan ha lika mycket eller mer besvär än någon med hEDS, säger Pernilla Blom.

Förekomst

Hypermobil EDS (hEDS) förekommer hos cirka 1 på 5000 födda. Ungefär 90 procent av personer med EDS har den hypermobila typen. De två därefter vanligaste formerna är klassisk typ (cEDS) och vaskulär typ (vEDS). De förekommer hos en på 10 000 respektive en på 100 000 födda. Övriga tolv typer är betydligt mer ovanliga. Man uppskattar att så många som uppemot två procent av befolkningen eller 250 000 personer har HSD/hEDS.

– De två tillstånden tillsammans är ungefär lika vanliga som demens, säger Pernilla Blom.

Bakgrund

Redan 400 f Kr beskrev Hippokrates en folkgrupp som var överrörliga. Genom tiderna och fram till idag har människor fascinerats av artister som kunnat tänja sin kropp i till synes omöjliga riktningar. I början av 1900-talet fick en dansk och en fransk läkare

sätta sina namn till de kombinationer av symtom som kännetecknar syndromet. Sedan dess har tillståndet kallats för Ehlers-Danlos syndrom.

Orsak

HSD/hEDS är en medfödd bindvävssjukdom. Bindväv finns i hela vår kropp och är livsnödvändig. Den ska vara uppbyggd i fina regelbundna strukturer. Förändringen i bindväven hos personer med HSD/hEDS beror på avvikande struktur hos kollagen. Det är ett protein som utgör nära en tredjedel av kroppens totala proteinmängd och är ett av våra viktigaste byggmaterial.

Eftersom kollagen finns i hela kroppen, bland annat i hud och slemhinnor, muskler, senor och ledband, drabbar också symtomen hela kroppen. Förändringarna i kollagenstrukturerna ger en störd bindväv som tappar flera av sina funktioner. Felen beror på mutationer som ger störningar i kollagenet. Vid de olika formerna av EDS är olika typer av kollagen drabbat vilket också ger olika symtom.

- Föreställ er att i slutändan ska det bli en lasagne. Men en av pastaplattorna har blivit en makaron och istället för platta fina hållfasta lager blir det en avvikande struktur och hållfastheten blir inte lika god, säger Pernilla Blom.

Överörlighet

Det är många som är överörliga. Så många som tio till femton procent av befolkningen är det utan att vara sjuka. Barn är mer överörliga än vuxna och kvinnor är generellt mer överörliga än män. Det finns också skillnader beroende på etnicitet och ärftliga faktorer. Man kan se att i vissa familjer är man rörligare än i andra.

- Det är när det börjar bli ett besvär på grund av överörligheten som man bör fundera kring bakomliggande orsak, säger Pernilla Blom.

Överörligheten kan vara lokal, och alltså gälla någon eller några leder. Besvären från lederna består ofta av smärta. Lederna kan gå ur led ovanligt lätt samt drabbas av inflammationer. Det är stor risk för stukning av fötter. Nedsatt ledkänsla är vanligt, det vill säga förmågan att känna i vilken position till exempel foten befinner sig i. Det förekommer plattfot, ryggbesvär samt icke ledrelaterade besvär som nedsatt livskvalitet, ångest, blodtrycksbesvär, funktionella magbesvär, och inkontinens.

Med åldern minskar överörligheten, vilket är naturligt. För personer med HSD/hEDS ökar istället ofta smärtan och övertänjbar hud, det innebär att huden blir alltmer elastisk.

Utredning

Ofta märks avvikelserna i bindväven redan i tidig ålder, men konsekvenserna av symtomen blir tydligare lite senare under uppväxtåren och för många främst i vuxen ålder.

– Hos barn uppfattas de ofta som lite klumpiga. De snubblar och slår sig och kan vara sena i den motoriska utvecklingen. I tonåren kommer oftast smärtan som ökar med åldern. Barn som inte har en släkting med uttalad diagnos blir ofta inte uppmärksammade förrän när de får smärtproblematik, säger Pernilla Blom.

Vid diagnostisering, tittar läkaren på överrörlighet och huden där olika symtom kan vara "glappande" leder, ömtålig och/eller övertänjbar hud, blåmärken och tunna ärr.

Vid diagnostisering av överrörlighet används Beightonskalan (läkaren kontrollerar armbågen, knä, tumme, pekfinger och om personen kan sätta hela handflatan i golvet med raka ben).

– Jag frågar om personen har haft problem med knäskål eller axel som går ur led och om personen kan gå ner i split. Efter att ha uteslutit andra diagnoser som kan ge överrörlighet tittar jag på sjukdomsbilden hos patienten, undersöker kroppen och beskriver patientens hälsoproblem utefter personens egen berättelse, säger Pernilla Blom.

Efter konstaterad överrörlighet tittar läkaren på andra vanliga symtom vid HSD/hEDS som:

- Övertänjbar hud som är ovanligt mjuk och len.
- Oförklarliga hudbristningar, som inte beror på graviditet eller viktändring så kallade atrofiska ärr, där huden delar upp sig.
- Pietzogeno noduli, som är vita fettbubblor på hälarnas utsida vid stående.
- Hud som är känslig, torr och har lätt att få eksem. Det kan även uppstå blåmärken utan känt trauma.
- Torra slemhinnor och trångt mellan tänderna i munnen.
- Trötthet, huvudvärk och myrkrypningar i benen.
- Problem med rörelseapparaten såsom leder som går ur led, fotproblem och benskörhet.
- IBS-liknande besvär som illamående, diarré eller förstoppning.
- Rikliga menstruationer, torra slemhinnor och svår foglossning.
- Psykiska symtom som ångest, depressioner och neuropsykiatriska diagnoser (npf-diagnoser) som exempelvis adhd eller autism.

En viktig skillnad mellan hEDS och HSD är att vid den första måste överrörligheten vara generaliserad, det vill säga gälla hela kroppen

och vara pågående. Vid en HSD diagnos kan personen till exempel ha varit överrörlig som barn men inte längre, eller vara överrörlig i vissa leder. Vid hEDS är det också en mer uttalad hudpåverkan och vävnadsskörhet.

För mer information om Pernilla Bloms diagnosguide och bedömningsformulär till vårdpersonal vid misstanke om HSD/hEDS besök pernilablomeds.se

Samsjuklighet

Det finns en ökad förekomst av neuropsykiatriska diagnoser, som dyslexi, adhd, add och autismspektrumstörning. Andra diagnoser som är vanligt förekommande är:

- Dysautonomi, en störning i det icke-viljestyrda nervsystemet. Kroppen har svårt att anpassa sig efter till exempel värme och kroppsläge.
- POTS (posturalt takykardisyndrom), en form av dysautonomi. Pulsen stiger när man står upp och man känner sig svimfärdig, har hjärtklappning och yrsel.
- IBS, en störning i hur tarmen arbetar som ofta leder till magont, diarré eller förstoppning.
- Fibromyalgi, långvarig smärta och värk i musklerna och en ökad smärtkänslighet.

Maria har EDS

Som tonåring presterade Maria på topp. Hon åkte längdskidor, tränade friidrott och orienterade. Samtidigt hade hon högsta betyg i skolan. Men när Maria kom in i puberteten förändrades kroppen. – Jag vet hur det är att vara riktigt vältränad och känna sig obegränsad. Sen började jag gå sönder, jag vrickade fötterna och knäna gick ur led. När jag var 16 år hade jag gips från ljumsken till fotleden i sex månader. I två omgångar, säger Maria.

Så länge hon kan minnas har hon varit överrörlig, vilket på flera sätt är en fördel inom idrotten.

– Att träna var ett ideal för min familj. Jag har tre yngre syskon och vi har haft samma fritidsaktiviteter hela gänget under uppväxten. Min pappa och syster var väldigt muskulösa. Jag, min bror, mamma och moster var mer rörliga. Ingen annan i min familj har någon diagnos, men det beror bara på att ingen har sökt för sina problem, säger Maria.

Under sin gymnasietid genomgick Maria flera öppna operationer, med lång rehabilitering. Hon fick dessutom stafylokocker vilket fördröjde läkandet.

– Egentligen blev jag aldrig återhämtad. Sen dess har jag kämpat för att komma tillbaka och få starta om från noll. Jag har aldrig nått dit, säger Maria.

Hon fick varken stöttning eller samtalsstöd från skolan utan förväntades prestera trots allvarliga operationer. Maria ville ta ett sabbatsår men hade för bra betyg för att skolan skulle godkänna det. Istället klarade hon examen med nöd och näppe.

– Jag var högpresterande men kroppen hängde inte med. Efter gymnasiet flyttade jag hemifrån. Då skadade jag mig igen i knäna och hamnade i rullstol. Ett tag fick jag ha försörjningsstöd för att klara hyran. Det var jättetrassligt, säger Maria.

Idag är Maria 54 år. Hon har vetat att hon har EDS i 20 år.

– Det förklarar så mycket. Jag är den enda i min familj som inte har någon examen och jag har aldrig haft en tillsvidareanställning i hela mitt liv. Jag har gått på 200 procent för att försöka uppnå något normalt, säger Maria.

Medicinsk behandling

– Att få en diagnos och en förklaringsmodell är ett stort och viktigt steg för många. Det är också en förutsättning för en adekvat behandling. Det säger Pernilla Blom när hon berättar om medicinsk behandling vid HSD/hEDS.

Smärtan vid EDS är ofta plågsam och den påverkar hela livet.

– Det är jobbigt att ha ont. Vissa dagar hanterar man det bättre, andra dagar går det inte alls. Smärtan är individuell, säger Pernilla Blom.

Allmänt

En del av behandlingen är ofta läkemedel mot nervsmärtor, där vissa tas till natten och kan förbättra sömnen. Pernilla Blom poängterar att den viktigaste behandlingen inte alltid är medicinsk utan icke-medicinsk. Det är bra om omhändertagandet är multiprofessionellt.

– Det kan vara även i det lilla. På många vårdcentraler finns det fysioterapeuter, dietister och psykologer. Det behöver inte vara så avancerat utan man kan börja i den änden och se vart man hamnar, säger Pernilla Blom.

Huden är ofta mjuk vid HSD/hEDS, som en "bebisrumpa". Sår läker inte alltid som de ska. Slemhinnorna kan vara påverkade och blåsor i munnen är vanligt liksom besvär med ögon och med slemhinnorna i underlivet. Allmänt kring behandling kan sägas att personer med HSD/hEDS ofta upplever dålig effekt vid lokalbedövning, vilket är viktigt att informera sjukvårdspersonal om. Öka dosen och låt bedövningen få effekt är Pernilla Bloms råd. Vid behov av suturering, att huden behöver sys, är riktmärket att det behövs dubbelt så många stygn, dubbelt så lång tid och eventuellt dubbla lager.

Det är mycket vanligt att man känner av trötthet och huvudvärk. Troligast är att det beror på att musklerna hela tiden arbetar för att stabilisera kroppen. Smärtan gör också att man sover sämre och orkar mindre. För att motverka detta rekommenderar Pernilla Blom perioder av återhämtning på dagen och ibland mjuka ortoser som stabiliserar kroppen.

– Då slipper kroppen arbeta så mycket. Det är bra att kunna vila och gå undan lite på jobbet kortare stunder under arbetsdagen. Kanske ta en mikropaus för att sedan orka jobba igen, säger hon.

Många som får diagnos har misstänkt det länge. Det finns en stor oro kring ärftlighet. Sannolikheten att ett barn till en förälder med HSD/hEDS får sjukdomen är 50 procent.

– Men man ärver inte samma symtom eller svårighetsgrad. Det kan vara väldigt varierande mellan generationer och även mellan syskon hur svåra symtomen är, säger Pernilla Blom.

Kost

En del i behandlingen är att utvärdera sin kost. I grunden är en bra och allsidig kost tillräcklig, men ibland kan det behövas dieter utifrån aktuella problem. Det viktigaste är alltid att utvärdera hur väl en diet fungerar. Vid tillstånd som dysautonomi finns det en del val kring kost som kan lindra symtomen.

– Det finns några studier som visar på att man kan prova att få i sig mycket vätska, undvika mättade fetter och äta mat med lågt GI (glykemiskt index). Alltså undvika kolhydrater som till exempel socker. Om övriga värden, till exempel blodtrycket, tillåter är det bra att vara frikostig med salt, säger Pernilla Blom.

Vid immunstörning i tarmen och IBS-liknande besvär är det viktigt att identifiera eventuella allergier och annat som tarmen kan vara känslig emot. I vissa fall kan probiotika hjälpa.

– Det kan vara till hjälp att föra matdagbok och testa att utesluta olika livsmedel. FODMAP innebär att man utesluter födoämnen för att sedan återinsätta dem, detta för att se vad man reagerar på och inte.

Alla större matförändringar bör diskuteras med dietist. Det viktigaste är att hela tiden utvärdera, säger Pernilla Blom.

Fysioterapi

Kroppsmedvetenhet och fysioterapi som behandling är något man bör ha med sig genom hela livet. Kroppsmedvetenhet innebär kunskap kring de egna ledernas anatomi och mekanik vid rörelse och belastning.

– Då minskar man risken för felbelastning och sliter mindre på lederna. Det är viktigt att försöka undvika ytterlägesbelastning. En långsiktig och uppehållande fysioterapi minskar riskerna för besvär framöver, säger Pernilla Blom.

Det finns också en del fysioterapeutiska hjälpmedel mot smärta som TENS, värme, kyla, akupunktur, akupressur och ortoser som inte är hårda.

Läs mer om fysioterapi på sidan 23.

Arbetsterapi

Arbetsterapi handlar om att få vardagen att fungera så väl som möjligt utefter individens egna förutsättningar. I vissa situationer kan det handla om olika hjälpmedel för att klara av aktiviteter, som till exempel ortoser för leder eller anpassade redskap. I andra delar av livet handlar det om att ge tid för återhämtning för att klara av olika aktiviteter. Pacing är en metod för att lära sig att använda kroppens begränsade kapacitet på klokast möjliga sätt.

– Grunden är att lyssna på kroppen och inte göra mer än den orkar med. Tänk arbete, återhämtning, arbete, återhämtning istället för att köra på i veckan och krascha på helgen, säger Pernilla Blom.

Läs mer om arbetsterapi och hjälpmedel på sidan 25.

Psykologisk och psykosocial behandling

Behandlingen syftar till att få stöd och information. Det kan till exempel vara samtalsterapi med en psykolog eller kurator. Det kan också vara att få känna tillhörighet till en patientgrupp. Då kan en förening vara en stor hjälp för att utbyta erfarenheter och få ny kunskap.

– Stöd kan behövas vid diagnos för att bearbeta krisreaktionen. Framförallt behöver många få råd och stöd kring acceptans att leva med en kronisk sjukdom. Här kan KBT-terapi vara till stor nytta, säger Pernilla Blom.

Samsjuklighet och behandling

POTS (Postural Takykardisyndrom)

En form av dysautonomi som främst drabbar kvinnor. Vid POTS är blodtrycket okej men pulser stiger i stående position. 75 procent av personer med HSD/hEDS har POTS.

Symtom vid POTS

- yrsel, ostadighet, svimningar.
- Huvudvärk.
- "Hjärndimma".
- Trötthet.
- Oro, ångest.
- Svårt att reglera kroppstemperatur.
- Blåröda, svullna ben och synliga vener (blood pooling) i stående.
- Blodkärl dras samman eller vidgas som efter en dusch – kalla händer och fötter.

Behandling vid POTS

- Information, undvika triggers.
- Vila/aktivitet balans.
- Anpassad träning.
- Kompressionsplagg, förskrivs sällan, men stödstrumpor kan man enkelt köpa själv och ger ofta god effekt.
- Håll vätske- och saltbalans. 2 liter vätska och 200 mg salt per dygn. Observera att saltmängden bara bör hållas om personen är njurfrisk och inte har högt blodtryck.
- I andra hand kan symtom vid POTS behandlas medicinskt med till exempel betablockerare och antidepressiva läkemedel.

Mastcellsaktivering

Mastceller bildas i benmärgen och flyttar till blodkärl, slemhinnor och hud. De spelar en aktiv roll vid allergiska reaktioner men är samtidigt en del i kroppens försvar mot infektioner och sjukdomar. I vissa fall kan mastcellerna bli för många och för aktiva, bland annat när de aktiveras av allergener (ämnen som orsakar allergi). När mastcellen aktiveras frisätter den stora mängder substanser som kan ge kraftiga inflammatoriska reaktioner. Den mastcellssjukdom som i huvudsak drabbar personer med HSD/hEDS är MCAS (mastcellsaktiveringssyndrom)

Symtom vid MCAS

- Hud – rodnad, atopiska eksem, svullnad, utslag och klåda.
- Luftvägar – kliande rinnande näsa, nästäppa, hosta och astma.
- Neurologiska besvär – trötthet, hjärndimma, huvudvärk, yrsel och allmänt smärttillstånd.
- Magbesvär – magsmärtor, diarré, illamående, kräkningar och IBS.
- Hjärta/kärl – hjärklappning, svimningskänsla och varierande blodtryck.
- Ängest och allergireaktioner.

Behandling vid MCAS

- Undvik försämrande faktorer som till exempel allergier.
- Behandla eventuella infektioner som till exempel herpes och hepatit.
- Justera kost utifrån eventuell födoämneskänslighet.
- Regelbunden fysisk aktivitet.
- Psykoterapi – minska risken för utbrott.
- Läkemedel – MCAS kan i första hand behandlas med antihistaminer det vill säga allergimedicin, men det finns även annan medicinsk behandling.

Psykiatri och neuropsykiatri

Många personer med EDS har psykiska besvär. Det kan handla om ångest, depression och sömnproblem som är relaterade till smärtan som sjukdomen innebär. Det kan också handla om att personen har en npf-diagnos som adhd eller autism.

– Det är svårt att separera symtomen och det kan vara svårt att säga vad som är vad. Men om en person har adhd och får behandling mot den kan det öka livskvalitén avsevärt, säger Pernilla Blom.

Frågor till Pernilla Blom**Hur ska jag uttrycka mig för att få läkaren på vårdcentralen att förstå vad jag behöver hjälp med?**

– Generellt sett är det bra att tänka igenom vad man vill ha ut av dagens besök. Ett problem per besök kan vara bra att tänka. Gör en prioritering och börja med det som är viktigast just nu. Lägg upp en struktur innan, jag har problem med det här, jag är orolig för det här, vad ska vi göra?

Kan man säga att EDS är en progressiv sjukdom?

– Det kan man säga till viss del. Den är medfödd, men som barn handlar det mest om en överörlighet. I tonåren minskar besvären ofta för pojkar men för flickor innebär hormoner att de får en större smärtproblematik och instabilitetsproblematik. Samma gäller vid graviditeter. Med ålder blir man naturligt stelare vilket ger mindre instabilitet i lederna. Sjukdomen ändrar uttryck över tid.

Var kan jag få mer information om kompressionskläder?

– Läs i nationella vårdprogrammet. Även SKR har nationella kunskapsstöd där man kan läsa. Det finns ingen konsensus om effekten av kompressionskläder men i vissa regioner kan man få det utskrivet genom ortopedtekniska företag.

Om jag äter kollagenpreparat, kan jag må bättre då?

– Nej, EDS är inte en brist på kollagen utan det har en annan struktur än det är tänkt. Skulle du ta kollagenpreparat bryts det ner och kan då ändå inte tillgodogöras som kollagen.

Kan C-vitamin göra att jag mår bättre?

– 1–2 gram motsvarande 2–4 brustabletter om dagen kan ha en effekt har vissa studier visat. Dock är effekten mycket oklar. Det finns ingen stor risk för överdos för överflödet kissar vi ut.

Smärta och trötthet

– Personer med HSD/hEDS har ofta flera olika smärtyper. Det går att känna smärta fast det inte är någonting som gör ont längre. Så är det med en stor del av de kroniska smärtorna.

Pernilla Blom berättar om hur vi hanterar smärta.

Definitionen av smärta enligt Världshälsoorganisationen, WHO, är att det är en obehaglig sensorisk och emotionell upplevelse förenad med akut eller potentiell vävnadsskada eller beskriven i sådana termer. Det innebär att en läkare inte behöver kunna se något på röntgen, för att tillskriva en människa upplevelsen av smärtan. Det är inget som låter sig röntgas eller utredas i laboratorium.

Smärtyper

Nociceptiv smärta är den typiska smärta som vi upplever vid till exempel vävnadsskada eller fraktur.

Neuropatisk smärta är nervsmärta och utlöses av att nerverna kan vara skadade eller drabbade av en inflammation.

Nociplastisk smärta är en reaktion i vårt smärtcentrum, då den under lång tid (mer än tre månader) utsätts för smärtimpulser. Smärtcentrumet i hjärnan blir då överkänsligt för olika, även normala, stimuli. Det kan då göra ont av till exempel vanlig beröring. Smärtcentrum kan inte heller styra och reglera de smärtimpulser som kommer in.

Vilken typ av smärta personen upplever är avgörande för behandlingen.

– Vid långvariga smärttillstånd bör icke-medicinsk behandling vara det primära och läkemedel ett komplement, säger Pernilla Blom.

Akut smärta

Vid nociceptiv smärta har man god effekt av medicinering som paracetamol eller vid svårare tillstånd morfinliknande preparat. Vid alla andra smärttillstånd har den typen av läkemedel dålig eller ingen effekt. De ger istället en försämring av magbesvär, POTS, MCAS med mera.

– Vid neuropatisk smärta bör man istället testa antidepressiva preparat, säger Pernilla Blom.

Den läkemedelsbaserade behandlingen vid HSD/hEDS kan till exempel bestå av:

- Paracetamol - grunden
- NSAID – till exempel Voltaren, Naproxen, Ipren
- Antidepressiva – Amitriptylin (Saroten), för sömn och smärta
- SNRI – till exempel Duloxetin, Venlafaxin
- Gamla epilepsimediciner – till exempel Gabapentin, Pregabalin
- Versatisplåster – ett plåster med lokalbedövning

Långvarig smärta

Morfinliknande preparat kan ha motsatt effekt, vid behandling av långvarig smärta, då det kan ge ångest och beroendeproblematik.

– Vid långvarig kronisk smärta är smärtfrihet ofta inte möjligt. Men smärtan ska bli så hanterbar som möjligt. Det kan handla om acceptans men också att behandla ångest och sömnlöshet medicinskt så att smärtan går att hantera, säger Pernilla Blom.

Trötthet

75 procent av personer med HSD/hEDS har en funktionspåverkande trötthet. Hela orsaken bakom det är inte känd men dålig sömn, kronisk smärta, dysautonomi, magbesvär, ångest och huvudvärk är symtom som alla i sig kan leda till en generell trötthet. Att vara trött

hela tiden påverkar ens aktivitetsförmåga, arbetsförmåga och livskvalitet.

– De flesta kan relatera för alla har upplevt trötthet. Det finns ingen enkel lösning på problemet. Det bästa är att göra möjligheten till sömn så god som möjligt, säger Pernilla Blom.

För att få så goda förutsättningar som möjligt för en bättre sömn är det bra att behandla smärta nattetid så att det inte stör sömnen för mycket. Det är bäst att inte sova dagtid.

– Då tar man av djupsömnen från natten vilket gör att sömnkvaliteten blir sämre. Försök också att undvika långvarig behandling med sömnmediciner då det inte ger samma kvalitet på sömnen, säger Pernilla Blom.

Rådet är istället att se till att hålla en god sömnhygien. Det innebär att:

- Undvika koffein och nikotin på kvällarna.
- Se till att hålla lagom mängd aktivitet dagtid.
- Undvik alltför stora måltider kvällstid.
- Undvik oro och grubblerier innan sänggående.
- Lugn musik eller läsa vid sänggående.
- Undvik blått ljus och skärmar två timmar före sänggående, det vill säga tv, dator, mobil. Ljuset stimulerar hjärnans sömn- och vakenhetscenter.
- Ha en bekväm säng och svalt och mörkt i sovrummet.

Frågor till Pernilla Blom:

Om man står ut med smärta och inte tar smärtlindring, finns det större risk att då få långvarig kronisk smärta?

– När grundsmärtan ökar, ökar ofta även den nociplastiska smärtan. Ambitionen bör vara att hålla smärtan hanterbar.

Varför ska man inte använda morfinpreparat?

– Det har dålig effekt på de här typerna av smärta. Neurogen och nociplastisk smärta fungerar inte morfin på. Dessutom försämras många av de övriga problemen, till exempel IBS, POTS, dysautonomi, trötthet, psykiskt mående med mera.

Vad utlöser skov?

– Vi vet inte riktigt det. Många vet nog vad som brukar trigga det hos en själv. Väderomslag, från kallt till fuktigt till exempel. Det kan handla om infektion i kroppen men också menstruationscykel eller perioder av dålig sömn till exempel. Många med mycket smärtor mår bättre av värme, men många med dysautonomi mår tvärt om sämre i värme.

Maria har två barn

Som ung vuxen valde Maria att byta stad. Där träffade hon sina barns pappa som hon var gift med i över 20 år. När Maria var i trettioårsåldern föddes hennes son och när han inte följde den motoriska utvecklingen som förväntat började hennes egen resa mot diagnos.

– Det var något som inte stämde. Min son var över två år när han började gå och jag tyckte att det verkade som att han hade ont, att han valde bort att gå av någon anledning.

På BVC tyckte de att det såg ut som Marfans syndrom, vilket är en annan bindvävssjukdom, och ville skicka sonen på fortsatt utredning på klinisk genetik. Där blev först sonen och sedan Maria undersökta av en överläkare med ett helt band av intresserade läkarkandidater.

– Då var det bara uppenbart. Du har EDS, sa läkaren, och allt tyder på att ditt barn har det också. Då kändes det fantastiskt att få veta. Det var en stor lättnad. Jag började förstå varför jag blev överansträngd och hur det också påverkade syn och hörsel. Äntligen fick jag svar, säger Maria.

Ett par år senare föddes Marias dotter, som också hon har EDS.

– Med henne var det solklart redan från början. Hon var som en mjuk porslinsdocka. Jag fick vika ihop hennes små armar och ben innan jag kunde lyfta henne, säger Maria.

Marias man jobbade mycket och hon fick sköta största delen av markarbetet hemma. För hennes egen del föll mycket på plats när hon fick sin diagnos men nu hade hon dessutom två barn med samma tillstånd.

– Jag tog mig an uppgiften. Jag visste hur mina barn skulle få det och det viktigaste var; inga skador. Det måste vi undvika till varje pris.

Båda barnen har klarat sig från den skadeproblematik som Maria själv hade men de har båda brottats med kroppsliga och psykiska problem. Att Maria alltid har satt sina barns välmående först har slitit på hennes kropp.

– Jag har burit mina barn till skolan, bokstavligen, när min dotter hade smärta i foten. Nu har min son flyttat hemifrån och jag är så stolt över honom. Det var så illa under skolan att det trodde jag aldrig. Han har erövrat sitt liv. Det är bådas vår förtjänst och hans arbete, säger Maria.

Sedan ett par år har Maria och barnens pappa gått isär. Dottern bor kvar hemma.

– Så fort han lämnade så började saker fungera bättre hemma. Men det är ingen som går och plockar efter mig längre och ingen som kan ta det där föräldramötet.

Träning och vardagsbalans

– Många vi träffar med EDS bär på en tung ryggsäck. De har varit länge inom vården och har inte fått den hjälp de känner att de behöver. Det säger Elin Ek Malmer, fysioterapeut, som föreläser tillsammans med Malin Einarsson, arbetsterapeut. Båda arbetar på Högspecialiserad smärtrehabilitering vid Danderyds sjukhus i Stockholm.

På Högspecialiserad smärtrehabilitering arbetar man multimodalt. Det innebär att fysioterapeut, arbetsterapeut, sjuksköterska, läkare, kurator och psykolog deltar i rehabiliteringsprocessen. Mottagningen har ett särskilt team för överrörliga och tar emot patienter från hela Sverige.

De som kommer till mottagningen har en långvarig smärtproblematik. Det innebär att personen har svårt för att vara i stillhet och känner en rastlöshet och trötthet. Skadefrekvensen är hög på grund av ledinstabilitet och vissa lever med yrsel, illamående och minskad aptit.

– Träning och vardag fungerar inte som man önskar. Många undrar hur man ska kunna träna när kroppen inte fungerar som man vill. Det är viktigt att det är en balans, säger Elin Ek Malmer.

Varför ska jag träna?

Musklerna skyddar kroppens leder mot slitage och instabilitet. Därför är det särskilt viktigt för en person som har EDS att träna upp sin muskelstyrka. Det tar också längre tid att bygga upp musklerna, därför är det särskilt viktigt att träna lågintensivt, alltså många repetitioner med låg belastning.

Muskelstyrkan påverkar också proprioceptionen, också kallat ledsinnet, alltså medvetenheten för hur kroppen känns och ser ut i olika positioner. Att öka proprioceptionen är att få en större kroppsmedvetenhet.

– Det är bra att träna med en taggboll. Börja till exempel med att väcka fötterna med bollen. Jag känner mina fötter, jag står stadigt och då kan jag bli mer närvarande i det jag gör, säger Elin Ek Malmer.

Träning kan göra ont. Men den smärtan ska gå över. Istället kan träning vara en viktig faktor för att minska smärta.

– Genom att långsamt och skonsamt bygga upp muskelstyrkan får vi en bättre ledstabilitet och minskar skadefrekvensen, säger Elin Ek Malmer.

Vilken träning fungerar bäst?

2016 genomfördes en studie för att se vilken typ av träning som är mest hjälpsam för personer med EDS. Att kunna hitta rätt träningsform är väldigt individuellt och något man kan få hjälp med av sin fysioterapeut.

– I studien blev simning, promenader och pilates topp tre. Generellt kan man säga att den träning som fungerar bäst är den som blir av, säger Elin Ek Malmer.

10 tips på hur man börjar träna

1. Börja på en låg nivå, den kan vara riktigt låg.
2. Öka långsamt.
3. Använd ledskydd under träning.
4. Se till att du har en avlastande kroppsposition. Gör övningar i olika positioner (liggande, sittande).
5. Trygghet-variation, börja med det som du är bra på, utmana dig och variera dig lite från det trygga.
6. Träna hela kroppen, i början är det viktigt att få med sig alla muskler.
7. Ta hjälp av en fysioterapeut eller personlig tränare.
8. Använd speglar eller filma när du gör en övning för att få en bild av hur rörelsen ser ut/ska se ut.
9. Involvera hela familjen. Låt det vara naturligt med fysisk aktivitet.
10. Gör det roligt! Lyssna på en ljudbok eller lyssna på musik.

En enkel och bra övning kan till exempel vara att varje gång du reser dig upp göra en medveten rörelse. Vid varje tillfälle du ska resa dig upp från en stol, försök att hitta den inre bålstyrkan först och sedan göra samma sak när du sätter dig ner. Upprepa gärna rörelsen flera gånger. Då tränas ben och magmuskler.

Sammanfattning

- Träna 5–7 dagar i veckan.
- Välj en låg nivå med långsam stegring.
- Träna lågintensivt. Välj låg belastning och fler repetitioner istället för tvärtom.
- Använd få övningar med fokus på god teknik.
- Träna hela kroppen, och särskilt bålkontroll.
- Lägg in pauser för avspänning/andning.

- Växla kroppsposition.
- Använd ortoser.

Balans i vardagen

Ett första steg för att hitta balans i vardagen är att öka sin medvetenhet om vilka aktiviteter vi gör, hur ofta aktiviteterna utförs och om det är ansträngande eller återhämtande. Eller kanske både och. Många saker gör vi på ren rutin. En del av de aktiviteter vi utför tar av vår energi medan andra ger oss energi, glädje och livslust. Det är när vi får för lite av de aktiviteter som ger oss glädje som vi hamnar i obalans.

– Vi gör saker både för att få ett resultat men också för att må bra. Var snäll mot dig själv genom att ha goda levnadsvanor, bra rutiner för sömn och kost och genom att minska på stressen, säger Malin Einarsson.

För en person med EDS kan aktiviteter vara mer energikrävande, man blir trött fortare än normalt. Det beror på att kroppen/musklerna jobbar hårdare för att hålla ihop kroppen.

– En vanlig promenad kan upplevas som att gå på en sandstrand. En aktivitet för en person som har en ledinstabilitet är tre gånger så energikrävande som för en annan, säger Malin Einarsson.

Sömn

Sömnsvårigheter är vanligt. Det är svårt att somna och svårt att hitta en skön avlastande ställning i liggande. Man kan också vakna flera gånger på grund av smärta eller för att man behöver ändra position. Allt detta resulterar i en känsla av att aldrig vara utvilad.

Se till att ge kroppen rätt verktyg för återhämtning. Och se till att hitta en position där kroppen får så mycket avlastning som möjligt. Försök att hitta regelbundna stunder under dagen när kroppen får slappna av och där det finns goda förutsättningar för vila, gärna 10–15 minuter, två till tre gånger per dag. Att se över sin sömnergonomi är viktigt.

Madrassen hårdhet är individuell, en del gillar hård andra mjuk.

– Men generellt är min erfarenhet att personer med denna diagnos brukar uppskatta en mjukare bäddmadrass med stabil botten.

Tryckavlastande madrass går att förskriva i några regioner/kommuner, annars kan man prova att ligga på ett fiber/duntäcke. Ett generellt råd är att försöka bibehålla ryggradens normala kurvatur, säger Malin Einarsson.

Anpassningar av sovställning

Liggande på sidan:

- Kudde mellan knäna för att avlasta ländrygg och höft.
- V-formad kudde, ger avlastning mellan höfter och även bakom ryggen så att höften inte faller bak.
- Vid smärta i bröstrygg och nacke kan det hjälpa att ha en kudde i famnen för att avlasta bröstryggen.

Liggande på rygg:

- Kudde under knäna.

Andra anpassningar:

- Glid/satinlakan eller pyjamas.
- Tyngdtäcke eller tyngdfilt, viktigt att prova ut så att täcket inte är för tungt.
- Ortoser.

Hjälpmedel

Ett första steg till en mer fungerande vardag är att kartlägga vardagens aktiviteter.

– Skriv ner allt ni gör och notera över och underbelastning. Vilka aktiviteter är ansträngande och vilka är återhämtande och har jag en balans i det? Prioritera, planera och ta hjälp, säger Malin Einarsson.

Hjälpmedel/anpassningar ska användas om det behövs och i syfte att öka aktivitetsnivån, avlasta eller smärtlindra. Här har arbetsterapeuten en viktig roll att prova ut, förskriva och följa upp om det finns behov. Enligt Malin Einarssons erfarenhet av vad som är hjälpsamt för personer med EDS handlar mycket om avlastning.

– Försök undvik att hamna i ytterlägen och använd ortoser när det behövs. Hjälpmedel finns till för att avlasta eller för att orka mer, säger Malin Einarsson.

Tips på avlastning/hjälpmedel

- Höj och sänkbar pall/magstödsstol.
- Kilstöd, en kudde som är kilformad.
- Vinklade samt tjockare arbetsredskap för händerna.
- Duschpall/badkarsbräda, sitt ner när du tvättar håret.
- Förflyttningshjälpmedel; rullator, rullstol.
- Kognitiva hjälpmedel. När det är svårt att hålla fokus och koncentrera sig och närminnet är påverkat. Till exempel fidget toys (ändra fokus och få stimulans för händerna), timer för att avsluta i tid, spisvakt.

Sammanfattning

- Ge kropp och hjärna goda förutsättningar för avlastning
- Planera in pauser - "effektiv vila"
- Växla mellan ansträngande och återhämtande aktiviteter
- Låt dina aktiviteter i vardagen vara zebrarandiga, det vill säga ha balans mellan aktivitet och vila.
- Använd hjälpmedel när det behövs.
- Sluta inte vara aktiv!

Tips!

Följ gärna Elin och Malin's arbete på Smärtrehabiliteringens Instagram, *smartrehab_danderyd*.

Frågor till Elin Ek Malmer och Malin Einarsson

Tyngre och få repetitioner är det bra?

– Styrketräning är bra. Man får känna efter lite hur kroppen mår efteråt. Vi brukar tala om att lågintensiv träning är den bästa styrketräningen för personer med ledinstabilitet, det vill säga låg belastning och fler repetitioner.

Är stretching bra?

– Ja, det kan det vara. Man har sett i studier att det är bra att försöka använda hela rörelseomfånget, men vara försiktig och inte pressa sig i ytterlägen. Det är viktigt att rörelsen är kontrollerad.

Kan man köpa en V-kudde?

– Den kan man köpa eller sy själv. Googla på v-kudde eller u-kudde så brukar den dyka upp. Det är också ganska okomplicerat att sy en själv. Den går tyvärr inte att få förskriften som ett hjälpmedel.

Bör ortoser vara hårda eller mjuka?

– Det är viktigt att få ortoserna utprovade av någon som kan, antingen på ortopedtekniska eller i en butik. Generellt är det bättre med mjuka än hårda, men det beror lite hur mycket man behöver stabilisera leden.

Har ni några tips mot nacksmärtor nu i pandemitider och man kanske inte ska gå och få en massage?

– Syftet med massage är att öka blodcirkulationen så massera med en taggball, använd värmekudde, vetekudde, varmt bad eller spikmatta kan fungera för vissa.

Idag studerar Maria

Maria läser en utbildning på distans. Hon har valt en yrkesutbildning med många fysiska bitar som hon vet att hon kommer få svårt att kunna utföra. Istället är det den teoretiska kompetensen som intresserar henne. Utbildningen kopplar samman funktion, hållbarhet och estetik och det märks att Maria brinner för yrket.

– Jag pluggar nu därför att det är möjligt. Jag har stått på startlinjen och gått i mål på världens-bästa-mamma-loppet. Samtidigt har jag genomgått en kris med mitt havererade äktenskap. Då var målet att orka och klara av vardagen. Nu är målet att göra något för mig själv.

Marias EDS påverkar henne hela tiden. För att kunna ta sig fram behöver hon kryckor och orken tar slut väldigt fort. Hon har valt att inte berätta för sina klasskamrater om sitt tillstånd.

– Jag vill helst inte berätta för det blir så mycket följdfrågor och jag ser inte det som min roll att hela tiden utbilda andra. Jag är i stunden och fokuserar på att vara lyhörd för mig själv och försöker att alltid vara nyfiken. Det driver mig. Då är jag i balans. Jag trevar mig fram i hur jag ska hantera mina fysiska förutsättningar gentemot omvärlden, säger Maria.

Samhällets stöd

– Stöd regleras av olika lagar och finns på olika nivåer i samhället. Det kan också se olika ut beroende på vart man bor i landet. Det säger Jenny Lindblom som är kurator och arbetar på Högspecialiserad smärtrehabilitering vid Danderyds sjukhus i Stockholm.

En kurator arbetar bland annat med psykosociala frågor och att ge vägledning och information kring social lagstiftning, socialförsäkringen och hur man som individ kan tänka när man har kontakt med myndigheter. Jenny Lindblom berättar om stöd kring ekonomi, social omsorg och hur man kan tänka kring arbete och sysselsättning.

Försäkringskassan

Förutom bidrag som *sjukersättning*, *aktivitetsersättning* och *sjukpenning* har Försäkringskassa, FK, några ersättningar som kan vara bra att känna till. En sådan är *särskilt högriskskydd*. Det är ett bidrag som arbetsgivaren kan få om man är sjuk mer än tio gånger per år och som arbetstagare kan man slippa karensdagen.

Förebyggande sjukpenning, går att söka för att delta i medicinsk behandling eller rehabilitering.

– Det kan vara ett sätt att undvika långtidssjukskrivning. De som genomgår program på smärtrehabiliteringen ansöker om förebyggande sjukpenning hos Försäkringskassan, säger Jenny Lindblom.

Kommun och region

Hos kommunen kan man ansöka om *bostadsanpassning*, ifall man behöver göra om i sin bostad på grund av sin funktionsnedsättning. Kommunen beslutar också om *försörjningsstöd*, vilket är det yttersta skyddsnetet i samhället om man saknar annan försörjning.

Regionerna ansvarar för sjukvården och därigenom för *tandvårdsstöd*. Det är ett bidrag som är till för personer som behöver mycket tandvård.

– Det innebär att tandvården kostar som sjukvård. Vissa specifika diagnoser har rätt till det här stödet, men det kan vara svårt att få bland annat eftersom det alltid görs en individuell bedömning, säger Jenny Lindblom.

Det finns många olika fonder och stiftelser där man kan söka pengar för olika merkostnader. Det finns till exempel sjukvårdsfonder som kan täcka kostnader som hänger ihop med diagnosen.

– Man ska vara behövande för att söka, alltså ha en låg inkomst. Till exempel kan man söka pengar för högkostnadsskyddet, säger Jenny Lindblom.

Social omsorg - Stöd i vardagen

Kommunen har det yttersta ansvaret för att alla som bor i kommunen ska få det stöd de behöver för att kunna leva ett så självständigt liv som möjligt och att de ska kunna vara en del av samhällets gemenskap. Regionen och kommunen har delat ansvar för vissa delar som rör hälso- och sjukvård, till exempel habilitering, rehabilitering och hjälpmedel.

Det är viktigt att känna till att en diagnos inte automatiskt ger rätt till en insats utan allt är behovs- och individprövat.

SoL, socialtjänstlagen och *LSS*, lagen om stöd och service för vissa funktionshindrade, styr det kommunala stödet. För att få stöd genom *LSS* krävs att man räknas in i en av de personkretsar som omfattas av lagen, men även om man inte har stöd via *LSS* så kan man få hjälp till insatser genom *SoL*.

Exempel på stöd från kommunen

- Färdtjänst.
- Parkeringstillstånd.
- Bostadsanpassning.
- Avlösning.
- Hemtjänst.
- Boendestöd, om man behöver hjälp med struktur i vardagen.
- Familjerådgivning.
- Budget och skuldrådgivare.
- Personligt ombud.

För att få ta del av kommunens stödinsatser börjar man med att kontakta biståndshandläggaren på kommunen för att få veta hur man ska göra och vad man kan ansöka om. Ansökan ska styrkas med intyg från läkare, fysioterapeut eller annan relevant profession.

– Beskriv hur din diagnos påverkar din förmåga att tillgodose dina behov och varför du behöver insatsen. Ta gärna hjälp av en kurator med ansökan och kom ihåg att vid avslag har du rätt att överklaga, säger Jenny Lindblom.

Arbete och sysselsättning

Arbetsgivaren har ett väldigt stort ansvar för arbetsmiljön vilket regleras i arbetsmiljölagen. Det innebär att arbetsgivaren ska arbeta förebyggande för att förhindra att arbetstagaren blir sjuk. Om man blir sjuk har arbetsgivaren ett rehabiliteringsansvar.

– Som sjukskriven är det många olika instanser som är involverade. Ditt ansvar är att lämna upplysningar, ta egna initiativ och vara så aktiv du kan i din rehabilitering, säger Jenny Lindblom.

Här kan du få stöd:

- Skyddsombudet kan företräda dig i kontakt med arbetsgivaren.
- Facket är bra på lagstiftning kring arbete och kan ge råd och även företräda dig.
- Företagshälsovården kan utreda insatser som kan göra att det fungerar bättre på jobbet.
- Rehabkoordinator på vårdcentralen kan hjälpa till med olika kontakter och fungera som en spindel i nätet.
- Handläggare på FK, har tillsynsansvar.

Arbetssökande

Som arbetssökande kan man få en hel del stöd ifrån Arbetsförmedlingen, AF. Till exempel kan man få anställningsstöd som lönebidrag, rätt till arbetsträning eller vissa tekniska hjälpmedel.

– Mitt bästa tips är att gå med i a-kassan. Det är vår viktigaste inkomstförsäkring, säger Jenny Lindblom.

Studier

Alla universitet och högskolor erbjuder visst pedagogiskt stöd. Exempel på sådant är anteckningsstöd, anpassad litteratur eller en samordnare för pedagogiskt stöd, som är en person som kan hjälpa till med att diskutera studieplaner och anpassningar av studiesituationen. Personer med funktionsnedsättning kan i vissa fall få sänkt studietakt men ändå behålla samma studiemedel som tidigare från CSN.

– Blir du sjuk under studietiden är det viktigt att anmäla det till CSN från dag ett. Då kan du få behålla dina bidrag och lån under tiden du är sjuk, säger Jenny Lindblom.

Sjukersättning

Kallades tidigare för förtidspension. Sjukersättning kan personer som är mellan 19 och 64 år söka. Villkoret är att sjukdomen eller funktionsnedsättningen gör att man aldrig mer kommer kunna arbeta. Det går att söka sjukersättning på 25, 50, 75 eller 100 procent. Om man får sjukersättning har man också rätt till bostadstillägg.

Vid ansökan är ett tydligt och detaljerat läkarutlåtande det viktigaste. Det ska finnas en tydlig koppling mellan diagnos, funktionsnedsättning och aktivitetsbegränsning. Komplettera med intyg från andra professioner till exempel arbetsterapeut eller fysioterapeut.

– Det är svårt att få sjukersättning beviljat. Man måste styrka att man har uttömt alla möjligheter till rehabilitering. Därför kan man också behöva ett intyg från AF att man har genomgått en arbetslivsinriktad rehabilitering, säger Jenny Lindblom.

Tips vid kontakt med Försäkringskassan

- När du har fått ett brev från FK står oftast namn och telefonnummer till någon. Det är handläggaren som arbetar med ditt ärende. Vill du ha kontakt, ring då till just den personen.
- Ha gärna dina frågor nedskrivna. Då blir samtalet lättare.
- Tycker du att det är svårt med telefonsamtal? Vill du hellre träffa någon personligen? Fråga då om du kan få göra det.
- Du kan be om mer tid. FK vill ofta ha kompletteringar inom ett visst datum. Ofta går de med på att ge mer tid om man frågar i tid.
- Kolla alltid med FK vad det finns för regler så att du inte riskerar att bli av med ditt bidrag.

Frågor till Jenny Lindblom

Finns det något ekonomiskt stöd att få för att få köpa ortoser?

– Det finns något som heter sjukvårdsfondmedel som man kan söka med hjälp av kuratorn på sin vårdcentral. Det finns också något som heter föreningen FVO, som bedriver hjälp och rådgivningsverksamhet till ekonomiskt behövande privatpersoner.

Hur fungerar det med ersättning från förebyggande sjukersättning?

– Det är viktigt att det är medicinsk behandling eller rehab. Se till att stämna av med FK innan vad det är som gäller så att du inte står utan ersättning.

Hur fungerar det med bilstöd?

– Om man har en bestående funktionsnedsättning som varar i minst nio år kan man söka stöd för att bygga om bilen. Det behövs läkarunderlag som styrker funktionsnedsättningen.

Är det viktigt att fokusera på de behov man har eller sin diagnos vid ansökan om stöd?

– Det är viktigt att beskriva hur diagnosen påverkar din förmåga att tillgodose dina behov. Det behöver framgå både vad du behöver men också varför du själv inte kan tillgodose de behoven.

Hur kan jag få tag på hjälpen att söka hjälp?

– Det kan skilja mycket. Att använda sig av personligt ombud kan vara ett tips.

Kan man få studiemedel om man är sjukskriven och vill testa att plugga?

– På högskolenivå måste man ansöka om CSN. Vid studier på lägre nivå behöver man inte bryta sin sjukskrivning. Det bästa är att ringa sin handläggare på FK och ta reda på vilka regler som gäller kring ens sjukskrivning.

Vilket yrke brukar en rehabkoordinator ha?

– Ofta är det en socionom eller kuratorn på vårdcentralen, men de kan ha olika professioner.

Kan man söka bostadsanpassning både före och efter 65 års ålder?

– Ja det kan man.

Hur har det gått för långtidssjukskrivna som du har träffat på smärtrehab?

– Efter att ha genomgått rehab kan man ofta hantera svårigheter på ett bättre sätt. Det är tufft att vara långtidssjukskriven men många som har varit hos oss hittar strategier att hantera det.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Den här texten är hämtad från vuxenvistelsen för EDS från 2019

Vid tre vistelser för vuxna med EDS, deltar 44 kvinnor och en man i åldrarna 21 till 67 år. Under dessa vistelser leder specialpedagog AnnCatrin Röjvik från Ågrenska gruppdiskussionerna.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnar vid de tre tillfällena. Diskussionen har teman som skola, idrott, yrke, fritid och egen tid, boende, vardagsrutiner, sömn och sömnsvårigheter, socialt liv och vänner samt kontakter i vården.

Skola

Det varierade mycket hur deltagarna tillgodosjorde sig undervisningen, alltifrån de som hade stora problem med engelsk och svensk grammatik, matte och dyslexi till de som uppgav att de inte hade några problem alls. De flesta fick inte sin diagnos under skoltiden, men de hade EDS-symtom. En hade svårt att sitta still och skolkade mycket. För en annan var det besvärligt med koncentrationen.

– Men jag gick också i en stökig klass och det gjorde det inte lättare för mig. Ju längre dagen gick desto svårare hade jag att hänga med.

En tredje person hade ständig värk och gick ofta till skolläkaren.

En kvinna hade problem med att skriva. Hon hade ont i handen och pennan ville inte fastna i greppet.

– Jag orkade inte skriva uppsatser utan det blev kortare texter eller så skrev jag inte alls. Försökte byta mellan höger och vänster hand, men det gjorde ingen skillnad. Jag trodde att alla hade ont när de skrev.

Fick du någon hjälp?

– Nej, jag engagerade mig i elevrådet istället, så jag var inte mycket på lektionerna. Min värk sa de var träningsvärk eller växtvärk.

En kvinna märkte tidigt att hon inte orkade som andra.

– Istället gjorde jag allt så snabbt det gick. När uppgiften är över kan jag vila tänkte jag och så har jag gjort jämt. Jag sov efter skolan.

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

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

Några hade migrän, ibland med synbortfall.

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

I några fall informerades skolpersonalen om EDS och man arrangerade stödundervisning. Men överlag har informationen brutit och inte sällan har personerna med EDS uppfattats som lata och ointresserade. Någon gick en extra termin på gymnasiet och högskolan.

– Jag fick inte diagnos förrän senare. Diagnos hade hjälpt mig, då hade jag kunnat få anpassad studiegång.

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

Idrott

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

– Jag var duktig i gymnastik men fick blåmärken som gjorde ont.

Några blev kallade lata för att de hade svårigheter eller helt enkelt uteblev från lektionerna. Men det fanns kreativa lärare.

– Friluftsdagarna var en mardröm för mig, för man skulle gå en mil eller åka skidor lika långt och det kunde jag inte. Jag kunde heller inte simma, cykla eller orientera eftersom jag hade svårt med lokalsinnet.

När idrottsläraren märkte att jag skolkade för att jag inte klarade gympan föreslog hen att jag skulle gå till ett gym istället. Det var en lättnad för mig och jag fick bra betyg.

Överrörligheten sågs som något positivt och skolan ville absolut att en av tjejerna skulle vara med på gymnastiken.

– Det var i mellanstadiet. Men när jag var med på gympan hoppade ju lederna ur led och det gjorde ont. Till slut började jag skolka från gymnastiken. Men då började läraren hämta mig från lektionen jag hade innan gympan för att jag absolut skulle vara med. Då slutade jag gå till skolan.

Var det någon som hjälpte dig i skolan?

– Nej, de lade en kylklamp på mina knän och sa att det går över till nästa gympa. Jag opererades nio gånger under min skoltid. I skolan kunde jag inte vara med på någonting på rasten, kunde inte hoppa eller gå i trappor. Det slutade med att jag blev mobbad i skolan och jag slutade i årskurs sju.

En av kvinnorna berättar att hon fick slippa gymnastiken på högstadiet och gå på gym istället.

– Jag hade ont i knäna och gjorde det jag kunde göra. Sen kunde jag vara med på en del i vanliga gympan, så att jag fick betyg.

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

– Jag mådde bra till jag var 16 år. Då vred jag knäet ur led och fick problem med fötterna. Jag spelade hockey i division ett och karriären tog slut.

Yrke

De flesta har utbildat sig till det som intresserat dem, men få har orkat vara kvar i yrket. De arbetar deltid, 50 procent eller 25 procent. Några har utbildat sig på nytt efter besvären kom eller bytt jobb. Åter andra är sjukskrivna och förtidspensionerade. En kvinna utbildade sig till dataingenjör och visste inte att hon hade EDS.

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

Det är svårt att anpassa arbetsuppgifterna om man arbetar inom vården, menar en kvinna. Hon arbetade inom psykiatrin och sprang på larm. Armarna och kroppen hängde inte riktigt med. En ung kvinna hade svårt att ta sig igenom gymnasiet. Hon hade smärta och var mycket sängliggande.

– Jag har arbetstränat några gånger, men det har inte gått eftersom jag är superdålig och har påverkan på synen. Nu har jag sjukpension.

En kvinna har tidigare kört truck på ett stort livsmedelslager, men pluggar nu till mäklare.

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

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

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

En kvinna som nyligen fick sin diagnos arbetar som sjuksköterska.

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

En kvinna utbildade sig till tandläkare och har idag arbetat i 32 år i yrket.

– De flesta tandläkare sitter eller står i samma position hela dagen och det fungerar dåligt vid EDS. Det finns också en piska över verksamheten, allt ska gå snabbt och kosta så lite som möjligt.

Hon förstod att hon inte skulle kunna fortsätta jobba om hon inte startade eget.

– Idag kan jag påverka dagarna mer och jag är hemma några dagar per månad och vilar.

En av dem slutade skolan i 7:an och började jobba i en nöjespark.

När hon var 17 år testades hon på Samhall, både medicinskt och yrkesmässigt. 1997 fick hon göra en medicinsk utredning hos Försäkringskassan, men ingen kunde föreslå någon lämplig sysselsättning eller utbildning.

– Idag är jag 53 år och har aldrig kunnat arbeta heltid. Men jag har sjungit i dansband i många år, varit bartender, servitris och ridlärare. Sedan 2002 har hon sjukersättning.

En kvinna utbildade sig till kurator och har inte heller hon kunnat arbeta heltid.

– Det var svårt att acceptera att jag inte orkade mer. Innan diagnosen tänkte jag att det bara var viljan som saknades. Alla andra kan. Efter diagnosen kunde jag acceptera mera. Det handlar inte om vilja. Det svåra är att hitta balansen och veta hur mycket man ska arbeta. Det är bra att jag har hittat ett jobb där jag kan röra mig då och då. Går jag ut på lunchen en stund håller jag koncentrationen uppe och smärtan nere. Lagom rörelse i kombination med jobbet är viktigt.

Fritid och egen tid

En kvinna har anpassat sitt liv efter EDS säger hon.

– Jag har varit sjukskriven länge och tagit hand om egna barn. Men jag är ingen lektant och det vet mina barn. Det finns andra sätt. Man kan läsa sagor och titta på film med dem. De vet att soffan är min favoritmöbel. För övrigt ger körsången mig energi och glädje. Önskar bara att det var lite tidigare på dagen. Kören slutar nio på kvällen och då är det svårt för mig att varva ner inför natten.

Flera av kvinnorna är ute mycket i skog och mark och njuter av det. Trädgårdarbete är något många ägnar sig åt. Flera har hund eller katt, rider eller har ridit. Närheten till djuren är betydelsefull.

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

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

– Jag sitter i permobil och har två hundar som jag tränar i agility och lydnad. Det är roligt och socialt och jag glömmer allt annat.

Serier på Netflix och ljudböcker. Många ägnar sig åt hantverk bland annat keramik.

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

Boende

De flesta bor i eget boende i hus eller lägenhet. Många bor opraktiskt, flera våningar upp utan hiss. Flera har fått de anpassningar de behöver i boendet, men det finns också de som inte fått någon enda anpassning. De anpassningar de ofta behöver när de sitter i rullstol gäller anpassningar i kök, badrum, tvättrum.

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

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

En kvinna vill inte ha någon anpassning alls.

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

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

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

Arbetsstol på hjul, fotstöd, ståstol och olika gripklor så att det går att ta tag i saker är bra hjälpmedel och infraröd bastu.

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

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

Robotdammsugare och matleveranser hem är annat som kan göra stor nytta, säger de.

Vardagsrutiner

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

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

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

Ett gott råd är att förbereda morgondagen kvällen före.

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

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

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

En person lever ensam, men har skaffat en katt.

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

Några har hemtjänst som hjälper till att handla och städhjälp som städar. En person får hemvårdsbidrag från kommunen, för släkt och föräldrar när de hjälper till. En av kvinnorna har fått ett portöppnare av kommunen. Hon har också en sitshöjare på toaletten och fått höjt upp sängen. På sängen har hon en tryckavlastande bäddmadrass och två kuddar, en bananformad och en som en halvmåne att lägga mellan knän.

Sömn och sömnsvårigheter

Insomningsproblem är vanligt förekommande. När det gäller sömn och återhämtning berättar flera att de sover mycket, både på nätter och dagar, men är trötta ändå. Orsaken till tröttheten är ofta smärta. Flera uppger att de bara kan somna framför tv:n eller när de läser en bok, inte när de lägger sig ner för att sova. Sömnproblemen innebär inte sällan att de vänder på dygnet. Ett vanligt problem är att de inte får någon längre sammanhängande sömn, eftersom de vaknar ofta på grund av smärta.

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

Socialt liv och vänner

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

Kontakter i vården

Det är stora variationer inom gruppen när det gäller kontakten med sjukvården och den hjälp de får. Flera i gruppen har en väldigt bra kontakt med vuxenhabiliteringen eller behandlande läkare, sjukgymnast och arbetsterapeut.

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

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

Maria använder strategier

Det har tagit många år för Maria att acceptera sin EDS och att hitta sätt att få vardagen att fungera. Saker som att kunna styra över sina egna tider och att aldrig överanstränga sig låter enkelt men kräver också stor självinsikt.

– Jag har kunnat växla upp och överprestera vilket har gjort att växellådan har slitits ut. Men idag är jag medveten om när jag överpresterar. Det finns också en viss bearbetning i att jag försöker utmana mig själv, säger Maria.

En strategi Maria använder handlar om att göra så lite som möjligt. Hon ställer sig frågan; hur lite behöver jag göra för att vardagen ska gå runt? Hur lite städning? Hur lite engagemang kring räkningar och andra åtaganden? Sedan håller hon i det. En annan strategi går ut på att lösa problem.

– Om jag har ett problem, vi säger att min lägenhet behöver städas, så skriver jag ner 40 saker som kan lösa problemet. Sen väljer jag en grej och gör den saken. Då har jag en stökig lägenhet men jag har åtminstone gått ut med soporna. Jag backar ur allt som inte är direkt nödvändigt, säger Maria.

Det händer till och från att balansen rubbas. Då hjälper varken strategier eller något annat.

– Då är det bara att bryta ihop, ligga ner i några dagar, prata med någon jag har förtroende för och resa sig upp igen.

Maria har gjort en livsstilsanpassning.

– När jag är trött är allt suddigt men när jag vaknar dagen efter och är utvilad är allt skarpt igen. Allt handlar om min EDS. Pusslet läggs med tiden. De senaste fem åren har jag börjat återuppfinna mig själv som individ, säger Maria.

EDS Riksförbund

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

– Vi har idag 1400 medlemmar. Vi välkomnar diagnosbärare, men även stödmedlemmar. Fler medlemmar med olika bakgrund bidrar till en starkare röst för vår patientgrupp så vi kan få bättre genomslag i vårt intressepolitiska arbete, säger Birgitta Larsson Lindelöf som är ordförande.

Riksförbundet bildades 1992. Med målsättningen att arbeta för att öka kunskapen om EDS och HSD i samhället och särskilt inom vården.

– Förutom påverkansarbete arbetar vi med stöd till medlemmen. Vi vill att vår patientgrupp ska få den rättvisa och jämlika vård de har rätt till. Det ser väldigt olika ut i landet idag, säger Birgitta Larsson Lindelöf.

Sju lokalföreningar

Förbundet har sju stycken lokalföreningar. Skåne, Småland, Stockholm, Västernorrland, Västra Götaland, Värmland och Umeå med omnejd. Idag har föreningen cirka 30 kontaktpersoner i nästan alla regioner. De har som uppgift att ge tips, råd och stöd till medlemmarna och kan komma ut till skola, sjukvård med mera och berätta kring hur det är att leva med EDS.

– Lokalföreningarna är strategiskt viktiga. De har lättare att påverka den regionala hälso- och sjukvården, kommuner, skolor och andra viktiga aktörer. Men också på grund av den nära kontakten med medlemmarna, säger Birgitta Larsson Lindelöf.

2018 bildades ett specialistnätverk för EDS. De har tagit fram ett nationellt vårdprogram som finns på Riksförbundets hemsida.

– Syftet för nätverket är att sammanställa och sprida kunskap om vår patientgrupp. En hel del av föreläsarna som ni träffat här genom Ågrenska finns med i nätverket, säger Birgitta Larsson Lindelöf.

Står på två ben

EDS Riksförbund är med i Riksförbundet för sällsynta diagnoser därför att de flesta EDS-typerna räknas som sällsynta. Majoriteten av medlemmarna har hEDS/HSD.

– De är absolut inte sällsynta men är ändå okända i vården. Här finns ett stort mörkertal med personer som inte fått en diagnos. Som förbund står vi på två ben, både i det sällsynta och i det vanligt

förekommande men där är det fortsatt dålig kunskap, säger Birgitta Larsson Lindelöf.

På förbundets webbplats finns information om hur man blir medlem. Där finns också informationsbroschyrer att ladda ner eller skriva ut och ta med till exempel till sin läkare eller skolan. Riksförbundet erbjuder också föreläsningar och webinarier med experter för att stärka och öka kunskapen hos sina medlemmar, samt ger ut medlemstidningen EDS nytt tre gånger per år.

– Jag vill också tipsa om den internationella digitala sommarkonferensen som hålls den 26-27 juni 2021, säger Birgitta Larsson Lindelöf.

Läs mer på förbundets webbplats: ehlers-danlos.se och på ehlers-danlos.com

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade. Förbundet bildades för mer än 20 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom.

Förbundets vision är att alla som lever med en sällsynt diagnos och deras närstående ska kunna uppnå bästa möjliga livskvalitet under hela livet. Förbundet driver framför allt intressepolitiska frågor som rör personer som lever med sällsynta hälsotillstånd, och påtalar bland annat att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas mer inom vård, omsorg och forskning.

Förbundet trycker på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras diagnos.

De 16 000 medlemmarna representerar över 120 sällsynta hälsotillstånd, ett 70-tal olika diagnosföreningar och ett hundratal individer som inte har några föreningar. Sinsemellan är alla väldigt olika, men gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Våra medlemmar har mycket gemensamt även om de har olika symtom och funktionsnedsättningar. Det som förenar är bland annat omgivningens låga kunskapsnivå och tillgången till effektiv behandling, trots att tillstånden ofta är så allvarliga. Detta kallar vi för sällsynthetens dilemma, säger Maria Montefusco, ordförande för Riksförbundet för sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:
sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post
sallsyntahalsotillstand@agrenska.se
eller telefon 031-750 92 00.

Socialstyrelsen kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd
socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska
agrenska.se/informationscentrum

Ehlers-Danlos syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 623

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

Symtomen vid EDS varierar, men det är vanligt med skör töjbar hud, benägenhet för svårläkta sår och överrörliga leder, som kan leda till att olika leder som axel och knän, hoppar ur led.

Överrörlighet kallas också för HSD, Hypermobilitetsspektrumstörning. En del av de som är överrörliga har diagnosen hEDS, EDS med hypermobilitetsspektrumstörning.

Behandlingen syftar till att lindra symtom och förhindra skador.

I dokumentationen kan du bland annat läsa om medicinska aspekter, smärtproblematik, fysioterapi och samhällets stöd, samt få en inblick i hur det är att leva med EDS.



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2021 | agrenska.se