

NMD

Neuromuskulära sjukdomar



Neurologiskt
Handikappades
Riksförbund



Att leva med nmd

"Att använda hjälpmedel är en stor befrielse"

När Maja Ekman blev småbarnsmamma började också hennes muskelsjukdom göra sig påmind i vardagslivet. Lösningen på problemet blev bland annat ett specialbyggt hus och en anpassad bil.

- Det gäller att se möjligheterna i tillvaron. Nu känns det som om jag har fått tillbaka min frihet och att jag kan leva ett självständigt liv.

Redan som barn kände Maja Ekman att något var fel. Hon orkade inte lika mycket som sina klasskamrater på gymnastiklektionerna och benen kändes som bly.

- Jag påpekade det för mina föräldrar och för mina gymnastiklärare, men det avfärdades alltid med att "du måste träna mer".

Inte förrän Maja Ekman var 21 år fick

hon bekräftelse på att hennes muskler inte fungerade fullt ut.

- Det var egentligen en ren slump. Jag fick ryggbehandling av en naprapat. Han upptäckte att jag var ovanligt svag i benen och rädde mig att göra en läkarundersökning, berättar Maja Ekman.

Maja Ekman fick diagnosen muskeldystrofi efter ett blodprov. Beskedet innebar en stor lättnad för henne, men också en oro.

- Det kändes skönt att jag inte hade inbillat mig i alla år. Samtidigt blev jag orolig över hur sjukdomen skulle påverka mitt liv. Skulle jag leva ett långt liv eller skulle jag dö tidigare? Sjukdomsbeskedet skapade också skuldkänslor hos mina föräldrar, som inte hade tagit min trötthet på allvar.

De första åren, efter att Maja Ekman



Att leva med nmd

► fått sin diagnos, störde muskelförsvagningen inte henne märkbart i vardagslivet. Men med tiden började den successivt tränga sig på. Mest påtaglig blev den när hon var mammaledig med dottern Emma.

– Jag kunde göra det mesta själv, men jag undvek vissa saker. Exempelvis la jag aldrig Emma på golvet eftersom jag inte kunde böja mig ner och resa mig igen.

När Maja Ekman var gravid med sonen Hampus fattade hon ett avgörande beslut.

– Jag ramlade på väg till dagis med Emma och kunde inte ta mig upp själv. Då insåg jag att jag behövde hjälp för att kunna fortsätta leva ett bra liv, inte bara för min egen skull utan också för barnens, säger hon.

En av de viktigaste och mest positiva förändringarna i Maja Ekmans liv var när familjen flyttade in i sin specialanpassade villa. Det blev ett lyft inte bara för henne, utan också för sambon Mats och deras relation.

– Hemma märks det inte att jag har ett funktionshinder. Det har inneburit en frihet för oss båda, säger hon.

Ett av Maja Ekmans stora intressen är att laga mat tillsammans med barnen, vilket går utmärkt i det väl anpassade köket. Där slipper hon böja sig, eftersom diskmaskinen är upphöjd och de nedre skåpen är utbytta mot stora, utdragbara lådor.

Maja Ekman kan fortfarande gå, men det är bara hemma hon känner sig så trygg att hon vågar. Annars väljer hon oftast att åka rullstol. Även hennes bil är anpassad så att hon kan åka till jobbet och hämta barnen på dagis själv.

– Nu har jag alla hjälpmedel som behövs för att kunna leva ett självständigt liv, konstaterar hon.

På jobbet som applikationsutvecklare på en bank tar hon sig fram med elrullstol, något som blivit möjligt sedan hennes arbetsgivare anpassat en del av arbetsplatsen.

Problemlösning har alltid intresserat Maja Ekman. I och med sjukdomen har detta blivit en av hennes bästa grenar. Hon har också fått träna sitt talomod, vare sig hon vill eller inte.

– Jag kan inte vara impulsiv och göra vad jag vill när jag vill. Många tankar får



Hemma märks det inte att jag har ett funktionshinder. Det har inneburit en frihet... //

jag slå bort eller göra om. Om jag vill byta gardiner måste jag acceptera att det kanske inte går just då. Istället får jag göra något annat.

Hon tycker ändå att det har ökat hennes livskvalitet att acceptera att sjukdomen innebär vissa begränsningar. Istället för att trötta ut sig med att försöka

klara allt hemarbete själv, har Maja Ekman hemtjänst som avlastar henne med tvätt och disk. Hon får också hjälp med att duscha och att klä på sig.

– Att ta emot hjälp och att använda hjälpmedel är inte ett beroende, det är en befrielse. Nu kan jag lägga min energi på att vara en bra mamma, säger hon. n

Vad är nmd?

Nmd är ett samlingsnamn för en rad sjukdomar, vilka i folkmun ofta benämns "muskelsjukdomar". Nmd är egentligen en förkortning för Neuro Muscular Diseases, det vill säga neuromuskulära sjukdomar. Gemensamt för dessa är att muskulaturen försvagas och förtvinar.

Orsaken till svagheten i muskulaturen vid neuromuskulära sjukdomar sitter antingen i den perifera nervtråden, i nerv/muskel-förbindelsen eller i själva muskelfibern. Sjukdomar som drabbar hjärna och ryggmärg ingår inte i gruppen nmd. Några neuromuskulära sjukdomar som ingår i nhr:s referensgrupp för nmd är:

- Dystrofia myotonika
- Duchennes muskeldystrofi
- Limb girdle muskeldystrofi
- Facio scapulo humeral muskeldystrofi
- Spinal muskelatrofi
- Charcot Marie Tooths sjukdom.

Även diagnoserna als och myastenia gravis ingår i gruppen nmd, men de har egna referensgrupper och eget informationsmaterial inom Neurologiskt Handikappades Riksförbund.

Vem får nmd?

Många muskelsjukdomar är ärftliga. Andra orsakas av inflammation i nerver eller muskler eller av andra faktorer, till exempel bristtillstånd. Symtomen startar vid olika åldrar, beroende på vilken sjukdom det är.



► Hur yttrar sig nmd?

Musklerna blir svaga och förtvinade. Vid de flesta muskeldystrofier drabbas höft- och lärmuskulatur tidigt. Tidiga symtom är till exempel svårigheter att springa, resa sig från nigsittande, gå i trappor och att kliva upp på en buss. Primära nervsjukdomar (neuropatier) drabbar oftast muskulaturen i händer och fötter.

De flesta muskelsjukdomar försämras långsamt och är tämligen godartade. Det faktum att försämringar sker långsamt innebär att den som har sjukdomen hinner anpassa sig till en successiv försämring. Därigenom kan en person med en muskelsjukdom ofta leva ett i stort sett normalt liv, bilda familj, arbeta och vara aktiv såväl i som utanför hemmet.

Hur ställs diagnosen?

Den som misstänker att hon eller han har en neuromuskulär sjukdom måste få en remiss till läkare som är specialist inom området neurologi. Beroende på symtom genomförs en utredning för att fastställa diagnosen. Olika metoder som används till utredningen är:

EMG: Den elektriska aktiviteten i muskulaturen mäts och registreras. Härigenom går det att avgöra om muskelsvagheten beror på en primär sjukdom i muskelfibern eller i nerven till muskeln.

Neurografi: Härigenom mäts den elektriska ledningsförmågan i nervträdarna i armar och ben. Man kan härvid fastställa om det finns någon form av nervförtviningsjukdom.

Muskelbiopsi: En liten provbit tagen från lämplig muskel undersöks i mikroskop. Det går ofta att avgöra vilken muskelsjukdom det rör sig om, antingen genom utseendet av muskelfibrerna eller genom till exempel förekomsten av inflammation. En metod är färgning av olika äggviteämnen som antingen finns i överflöd eller saknas i muskelfibrerna vid vissa specifika sjukdomar.

Genom blodprov kan man dels undersöka mängden av vissa enzymer där förhöjda värden kan styrka misstanken om en muskelsjukdom. Blodprov kan också användas för dna-analys, vilket är användbart för att specifikt fastställa om en drabbad individ har eller bär anlaget för en ärftlig muskelsjukdom. Här görs frågan specifikt för varje enskild misstänkt diagnos.

Hur behandlas nmd?

Det finns för närvarande ingen botande behandling för de ärftliga muskelsjukdomarna. Det finns inte heller någon specifik medicinsk behandling som lindrar eller förbättrar prognosen. Vid muskelinflammation ges ofta immunhämmande medel, till exempel kortison. Det är viktigt med fysisk aktivitet, träning och rehabilitering för att bibehålla kondition och rörlighet.

Anpassning av bostad, arbetsplats och bil är av stor betydelse och kan underlätta mycket. Det gäller också att hitta hjälpmedel som passar individen. Personer som har en sjukdom som långsamt försämras måste tänka på att, tillsammans med arbetsterapeuter och andra, planera framåt och för Anpassning och hjälpmedel. Det är även viktigt med psykosocialt stöd.

Den genetiska forskningen går snabbt framåt. Tack vare detta går det att ställa säkrare diagnos och göra klart hur sjukdomen ärvs. Det innebär också att det i framtiden kommer att finnas medicinsk behandling för att bota eller hejda neuromuskulära sjukdomar.

Referensgrupp för nmd

Inom Neurologiskt Handikappades Riksförbund finns en referensgrupp för nmd. Den består av personer som själva har sjukdomen och deras anhöriga. Referensgruppen sprider information om nmd och arbetar aktivt för att förbättra vård och behandling. Gruppen jobbar också för ett ökat stöd till forskning och utveckling. n

Här finns stöd och gemenskap

I Neurologiskt Handikappades Riksförbund (NHR) vet vi hur det är att leva med en neurologisk sjukdom eller funktionsnedsättning i familjen.

Våra erfarenheter – både av egen sjukdom eller funktionsnedsättning och som närstående – förenar oss i en stark gemenskap. Vi delar gärna med oss av våra kunskaper och erfarenheter till dig som medlem, som allmänhet eller som beslutsfattare på alla nivåer i samhället.

Målet för NHR är ett samhälle för alla. Därför arbetar vi med att påverka beslutsfattare för att utveckla samhället på alla områden.

Vi finns i hela Sverige via våra 98 lokalföreningar och 18 länsförbund. Hos våra föreningar kan du få tips av andra i liknande situation, delta i kurser, resor och rehabilitering som gymna, ridning, bassängräning med

mera. Du kan också vara med och påverka beslutsfattare och politiker.

Är du under 35 år kan du delta i vår ungdomssektion Duns – De unga med neurologiska funktionshinder i Sverige.

Via NHR-fonden kan du vara med och stödja förbundets arbete med forskning och utvecklingsarbete inom neurologins område.

Som medlem i Neurologiskt Handikappades Riksförbund får du:

- erfarenhetsutbyte med andra i liknande situation
- information och medlemserbjudanden
- stöd och rådgivning
- delta på resor och i andra aktiviteter
- tidningen *Reflex*
- medlemssidor på NHR:s hemsida, www.nhr.se
- kamratskap



Bli medlem du också

- Jag vill veta mer om Neurologiskt Handikappades Riksförbund
- Jag vill bli medlem i Neurologiskt Handikappades Riksförbund
 - jag har funktionsnedsättning
 - jag är anhörig med funktionsnedsättning
 - jag är anhörig utan funktionsnedsättning,
ange huvudmedlemmens medlemsnummer: _____
 - jag vill bli stödmedlem
 - jag är intresserad av info om diagnosen _____
 - jag är under 36 år och vill även vara med i Duns

Du kan hitta mer information om NHR och våra diagnoser på www.nhr.se eller ring 08-677 70 10

Stöd oss

Du kan stödja vår verksamhet på olika sätt. Kryssa för det alternativ som passar dig bäst:

- Jag får givarbrev med aktuell information och inbetalningskort där jag själv väljer belopp att betala.
- Autogiro. Som autogirogivare får du vår tidning *Reflex* utan kostnad.
- Sparande i ideell fond där en del av räntan tillfaller Neurologiskt Handikappades Riksförbund.
- Prenumeration på tidningen *Reflex* (6 nr/år).

Namn: _____

Adress: _____ Tel nr: _____

Postnr: _____ Postadress: _____

E-post: _____ Personnummer: _____

Riv av och skicka talongen till oss. Portot är betalt.

Våra gåvokonton står alltid öppna för din gåva. Den behövs och gör nytta! PlusGiro: 90 10 07-5 Bankgiro: 901-0075



NEUROLOGISKT
HANDIKAPPADES RIKSFÖRBUND

Neurologiskt Handikappades Riksförbund
Box 49084 100 28 Stockholm Besök: S:t Eriksgatan 44
Telefon: 08-677 70 10 Internet: www.nhr.se