

EN
GUIDE FÖR
EN BÄTTRE
VARDAG

Chiari- missbildning typ 1

Information och erfarenheter



NEUROFÖRBUNDETS PUBLIKATIONER

CHIARI-MISSBILDNING TYP I

Finlands Neuroförbunds publikationsserie nr 56
2022

ISBN-978-952-7296-44-8
ISBN-978-952-7296-45-5 (pdf)

Experter:

Atte Karppinen, neurokirurg, doc. HUS Neurocentrum, Neurokirurgi

Hanna Harno, neurolog, doc. HUS Neurocentrum, Neurologi

Anders Romberg, fysioterapeut, HVD, Finlands Neuroförbund rf

Juhani Ruutiainen, neurolog, dos., Finlands Neuroförbund rf

Intervjuer: Mari Vehmanen

Vi tackar de insjuknade och anhöriga som delade med sig av sina erfarenheter av sjukdomen. Berättelserna är verkliga erfarenheter ur de insjuknades vardag.

Bilder: Shutterstock

Tryck: Newprint, Reso

Copyright © Finlands Neuroförbund rf 2022



Finlands Neuroförbund rf
Vaihemäentie 10
21250 Masku
tfn 02 439 2111
info@neuroliitto.fi
neuroliitto.fi



INNEHÅLL

Chiari-missbildning typ I.....	4
INCIDENS.....	5
SJKDOMSORSAKER (ETIOLOGI).....	5
SYMPTOM	5
UNDERSÖKNINGAR.....	6
VÅRD	7
REHABILITERING.....	9
PROGNOS	10
LITTERATUR.....	10
Finlands Chiari- och syringomyeliförening	10
Erfarenheter av att leva med en Chiari-missbildning	12
”JAG HAR LÄRT MIG ATT LYSSNA PÅ KROPPEN”	13
”HJÄLP BARNET ATT HITTA SINA STYRKOR”	17
”MAN MÅSTE FÅ ANPASSA SIG I LUGN OCH RO TILL DEN NYA VARDAGEN”	22
”LYSSNA OCH STÖDJA I VÅTT OCH TORRT”	26

CHIARI-MISSBILDNING TYP I

Chiari-missbildning i typ 1 (CM1) har varit känd redan i över hundra år. Den medicinska kunskapen och förståelsen har ökat men trots det är CM1 även fortsättningsvis relativt dåligt känd. Det handlar om en strukturell avvikelse där lillhjärnans lägsta delar, det vill säga lillhjärns-tonsillerna, har glidit ned (hernierar) i stora nackhålet.



Bild 1. Till vänster en normal hjärna och till höger Chiari-missbildning typ 1 och syringomyeli. Källa: Finlands Chiari- och syringomyeliförening

Det allmänna diagnostiska gränsvärdet anses vara tonsiller som är belägna mer än 5 mm nedanför nackhålet i ryggmärgskanalen. Med andra ord kan herniering på 1–4 mm ännu anses vara normalt. Det är väsentligare att uppskatta nackhållets förträngning än millimetermåttan eftersom det är förträngningen som orsakar eventuella symtom. Ursprungligen trodde man att CM1 är medfött, men den nuvarande synen talar för att CM1 oftast utvecklas under de första levnadsåren.

Incidens

Incidensen för CM1 på befolkningsnivå vet man inte med exakt noggrannhet. Enligt magnetröntgenundersökningar (MR) man gjort på sjukhuspatienter verkar CM1 vara en relativt vanlig förändring som förekommer hos 0,3–1 % av patienterna. För de flesta är CM1-upptäckten ändå symtomfri och utgör en så kallad slumpmässig upptäckt som inte kräver någon vård. Ett ökat antal undersökningar har också lett till att man upptäckt fler fall av CM1. Samtidigt har antalet CM1-operationer ökat.

Sjukdomsorsaker (etiologi)

Den vanligaste förklaringen till hur CM1-missbildningen utvecklas har varit en för trång bakre skallgrop. Även om förträngningen förklarar en del av upptäckterna har man i en del av CM1-fallen tvärtom upptäckt ett oproportionerligt glapp i den bakre skallgropen.

Det finns andra kända möjliga orsaker för utveckling av CM1: Störningar i cerebrospinalvätskans cirkulation (t.ex. hydrocefalus, för lågt eller för högt intrakraniellt tryck), störningar i fästena mellan kraniet och halskotorna (överrörlighet och felpositioner) och en för lågt placerad ryggmärg. Någon tydlig orsak eller mekanism går sällan att identifiera. Med andra ord är orsaken till CM1 vanligtvis ospecificerad.

Symtom

För de flesta orsakar en CM1-upptäckt inte några symtom alls. Då är det frågan om en deformation, inte en sjukdom. Om överensstämmande symtom kan konstateras, kan tillståndet kallas CM1-syndrom.

Få sjukdomar är förknippade med så många olika typer av symtom som CM1. En del av symtomen (t.ex. yrsel och huvudvärk) är annars vanliga bland befolkningen och kan bero på en mängd andra orsaker. Det vanligaste symtomet som talar för CM1 är en kortvarig (under 5 minuter) huvudvärk, främst i bakhuvudet, som ofta sker vid fysisk ansträngning.

Andra betydligt sällsyntare symtom som förknippas med CM1 är central sömnapné (stundvisa temporära andningsuppehåll på natten), känsel- och funktionsstörningar i armar och ben, svårigheter att svälja och skolios (ryggraden blir krokig). Bedömningen och tolkningen av symtomen kan vara svår även för en läkare som är specialiserad på sjukdomen.

Det finns en tydlig mekanism för en del symtom och upptäckter vid CM1 (t.ex. central sömnapné, kaviteter i ryggmärgen): obstruktion av cerebrospinalvätskans flöde och kompression av den förlängda märgen till följd av nackhålets förträngning. Orsakssambandet för en del av symtomen som noterats hos CM1-patienter, såsom minnessvårigheter eller synstörningar är oklart eftersom de saknar en förklaringsmekanism.

Undersökningar

CM1 upptäcks med magnetröntgen av huvudet eller halskotorna, där man kan mäta lillhjärnstonsillernas position och bedöma förträngningen av nackhålet. Magnetrontgenundersökningar kompletteras enligt behov eftersom man rekommenderar en undersökning hela det centrala nervsystemet (hjärnan och ryggmärgen) minst en gång för att kunna konstatera eller utesluta andra eventuella avvikelser som kan knytas till CM1.

Den vanligaste anknutna upptäckten är kaviteter i ryggmärgens, det vill säga syringomyeli (bild 1 på sid 4) som kan associeras med eventuell skolios. Skallens och halskotornas led och dess rörelser kan vid behov undersökas med datortomografi (DT) och böjbilder med röntgen. Betydande avvikelser i skelettstrukturer och deras rörelser är dock väldigt sällsynta. Därför räcker det vanligtvis med en magnetrontgenundersökning som inte utsätter patienten för strålning som röntgen- och datortomografi. Betydelsen och nyttan av upprättstående magnetrontgen har ännu inte bevisats och ingår inte i CM1-undersökningar.

Ifall det finns misstanke om sömnapné, måste man utföra en polysomnografi, alltså en undersökning som registrerar information om olika funktioner i sömnen och störande element som påverkar sömnen.



Undersökningen utförs oftast hemma med en apparat från sjukhuset eller i sjukhusets laboratorium. Det finns två typer av sömnapné: obstruktiv och central, där den senare kan vara associerad med CM1.

Vård

CM1 som är symptomfri eller har lindriga symptom kräver oftast inte operation. Kortvariga huvudvärksattacker som försämrar livskvaliteten, främst i bakhuvudet eller nacken i samband med påfrestning eller ansträngning är en vanlig orsak till operation. Många CM1-patienter har också andra typer av huvudvärk där operation inte hjälper. När man behandlar huvudvärken är det viktigt att skilja på huvudvärk som möjligtvis beror på CM1 och huvudvärk som beror på något annat. Många CM1-patienter kan själva särskilja mellan vanlig huvudvärk och huvudvärk associerad med påfrestning och ansträngning. Cirka 20 % av befolkningen lider av migrän och cirka 40 % av spänningshuvudvärk. Därmed förekommer dessa typer av huvudvärk även hos CM1-patienter. En behandlande läkare har till uppgift att intervjua och ta reda på om patienten till exempel har dessa typer av huvudvärk.

Ifall huvudvärkarna stör den normala livsrytmen är det bra att ha en huvudvärksdagbok där man antecknar dagarna då man haft huvudvärk och när man tagit medicin mot anfallen. Om man börjar ta förebyggande läkemedel (t.ex. blodtrycksmedicin eller depressionsläkemedel) ser man enkelt i dagboken hur behandlingen fungerar i antalet minskade huvudvärksdagar. Var noggrann med att inte använda för mycket värk- eller migränmedicin (triptaner) mot huvudvärken

eftersom det kan orsaka läkemedelsutlöst huvudvärk. En bra tumregel är att inte använda medicin mot anfallen i mer än 10 dagar per månad. Ett balanserat och positivt humör, regelbundna mat- och sömnvanor samt lämplig motion hjälper till att få huvudvärken under kontroll.

Syringomyeli som orsakar känselbortfall, muskelsvaghet eller skolios är en klar grund för operation. Syringomyeli diagnostiseras ganska ofta innan symtom utvecklas och läkaren kan överväga behandlingen från fall till fall: mindre kaviteter kan man observera i lugn och ro men vid större kaviteter rekommenderar man vanligtvis operation. Central sömnapné är en bra grund för att rekommendera operation.

Neurokirurgen beslutar om en operation är befogad och nödvändig. Operationens omfattning varierar beroende på neurokirurgens metoder och erfarenhet, men den viktigaste målsättningen är att avhjälpa förträngningen av nackhålet och de symtom eller upptäckter den orsakar. Under operationen avlägsnar man en dryg 3 cm stort benstycke från bakre skallen vid nackhålet och den första halskotans bakre båge. Dessutom skär man av bindväven mellan halskotans båge och bakre skallen. Oftast öppnar neurokirurgerna också hjärnhinnan för att se fast en lappning. Det mest invasiva sättet att utföra CM1-operationer är att förutom det ovanstående avlägsna spetsarna på lillhjärnstonsillerna, vilket är det säkraste sättet att göra nackhålet rymligare.

Ibland går det att fokusera operationen på orsaken till CM1 i stället för nackhålet: Instabilitet i övre nacken kan fästas och stelopereras, hydrocefalus behandlas med endoskopi eller shuntoperation av ventrikelsystemet eller att bredda en deformerad/för trång skalle.

Att göra nackhålet bredare underlättar huvudvärken hos cirka 80 % av de patienter som opereras. Resultaten är lika goda även för syringomyeli och central sömnapné. Operationsresultaten är lite bättre bland barn än vid vuxenoperationer. En liten andel av patienterna måste opereras på nytt. Operationen kan innebära biverkningar, varav de vanligaste gäller problem med sårhäkning och cerebrospinalvätskans flöde. Den smärta som vanligtvis uppstår vid operationssåret går om efter några dagar, men en liten andel av patienterna drabbas av en utdragen huvudvärk i flera månader eller i sällsynta fall permanent.

Det är inte ovanligt att man inte anser en operation vara berättigad

för en patient med CM1-liknande symtom. Vid vårdbedömningen måste man observera att operationen vanligtvis hjälper mot huvudvärk som kommer i vågor (Chiari-typ), syringomyeli och sömnapné, medan nyttan med en operation för andra symtom är mer oklar.

Innan operationen bör neurokirurgen och/eller neurologen överväga andra eventuella orsaker till symtomen och vid behov söka fram behandlingsformer som hjälper mot dem. Om neurokirurgen inte anser att en operation är berättigad eller om symtomen fortsätter som förut trots operationen behöver man oftast en ny bedömning av neurologen. Man går då igenom symtomhelheten och eventuella nödvändiga undersökningar samt funderar på medicinska och medicinfria vårdalternativ.

Rehabilitering

Många symtom som beskrivs i samband med CM1 förekommer även hos normalbefolkningen. Det betyder inte att CM1-patienter inte skulle ha nytta av rehabilitering. Syndromet kan innefatta huvudvärk, nackproblem, trötthet, andningsuppehåll på natten, balanssvårigheter, hörselproblem, synstörningar och neuropsykologiska symtom i olika individuella kombinationer. Hur de påverkar livskvaliteten, vardagliga sysslor, studier, arbetsförmåga och socialt liv kan variera från obetydligt till omfattande. Rehabilitering har en viktig roll på grund av en sjukdomsbild med varierande symtom.

Rehabiliteringen fokuserar på att upprätthålla arbets- och funktionsförmågan samt på att underlätta vardagen. Utgångspunkten för en lyckad rehabilitering är en bra rehabiliteringsplan utformad av en behandlande läkare. En CM1-patient med symtom kan ha stor nytta av konsultationsbesök med olika terapeuter eller ibland multidisciplinär slutenvårdsrehabilitering.

FPA ordnar rehabiliterings- och anpassningskurser för personer i olika sjukdomsgrupper samt multidisciplinär individuell rehabilitering vid rehabiliteringsinrättningar. De multidisciplinära kurserna erbjuder information och kamratstöd.

De individuella rehabiliteringsperioderna innehåller en individuell situationsbedömning och handledning om egenvård.

Rehabiliteringsklienten får viktig information om hur man sköter symtomen av till exempel en fysioterapeut, ergoterapeut, talterapeut, psykolog och neuropsykolog. Vid publiceringstidpunkten (december 2021) för denna guide ordnar inte FPA rehabiliterings- eller anpassningskurser för Chiari 1-patienter, och därför är individuell rehabilitering alltid det enda alternativet för dem.

Prognos

Prognosen för CM1 utan symtom eller med lindriga symtom är god. Uppföljningen är baserad på måendet och kräver inte en ny magnetröntgenundersökning av huvudet om inte symtomen förändras eller blir värre. En liten eller symtomfri syringomyelikavititet kan man dock följa upp med en magnetröntgenundersökning av ryggraden. Motion och idrott kan utövas utan begränsningar, förutsatt att man inte har några symtom eller de är lindriga. Det är säkert att föda vaginalt för den största andelen CM1-patienter. CM1 är inte ärftligt även om det i sällsynta fall har konstaterats hos två familjemedlemmar i samma familj.

Litteratur

Chiarin tyypin 1 epämuodostuma – diagnostinen ja hoidollinen haaste. Den medicinska tidskriften Duodecim. 2020;136(17):1895-902. Atte Karppinen. <https://www.duodecimlehti.fi/xmedia/duo/duo15757.pdf>

FINLANDS CHIARI- OCH SYRINGOMYELIFÖRENING

Finlands Chiari- och syringomyeliförening arbetar för att stöda personer med Chiari-missbildningar och syringomyeli samt deras anhöriga. Chiari-missbildningar och syringomyeli är sällsynta neurologiska sjukdomar som kan försämra funktionsförmågan och livskvaliteten

avsevärt. Föreningens viktigaste uppgift är att erbjuda kamratstöd och ett nätverk för insjuknade samt erbjuda resurser som underlättar deras tillvaro.

Den tvåspråkiga landsomfattande patientföreningen grundades i september 2015 och sex år senare på hösten 2021 hade föreningen över 250 medlemmar i Finland och Sverige. Föreningen är en av Neuroförbundets medlemsföreningar. Styrelsemedlemmarna som frivilligt driver organisationen är också insjuknade eller anhöriga till drabbade.

Under de fem år som föreningen verkat har den erbjudit mångsidig verksamhet. De aktiva medlemmarnas arbete har bidragit till att lokala kamratstödsgrupper skapats och inom föreningen finns utbildade medarbetare som arbetar med kamratstöd. Föreningen ordnar landsomfattande fysiska eller virtuella medlemsmöten årligen. Föreningen verkar aktivt på internet och sociala medier. På webbplatsen finns forskningsdata, sjukdomsdrabbades egna berättelser om sin vardag med sjukdomen. Föreningens sociala mediekanaler erbjuder förutom information och kamratstöd även olika kampanjer och tips för hur man ska få vardagen att fungera. Föreningen har gjort sjukdomarna synliga både i tryckta och digitala medier och delat tillförlitlig information. Föreningen har också tagit fram en informationsbroschyr för de som nyligen fått sin diagnos.

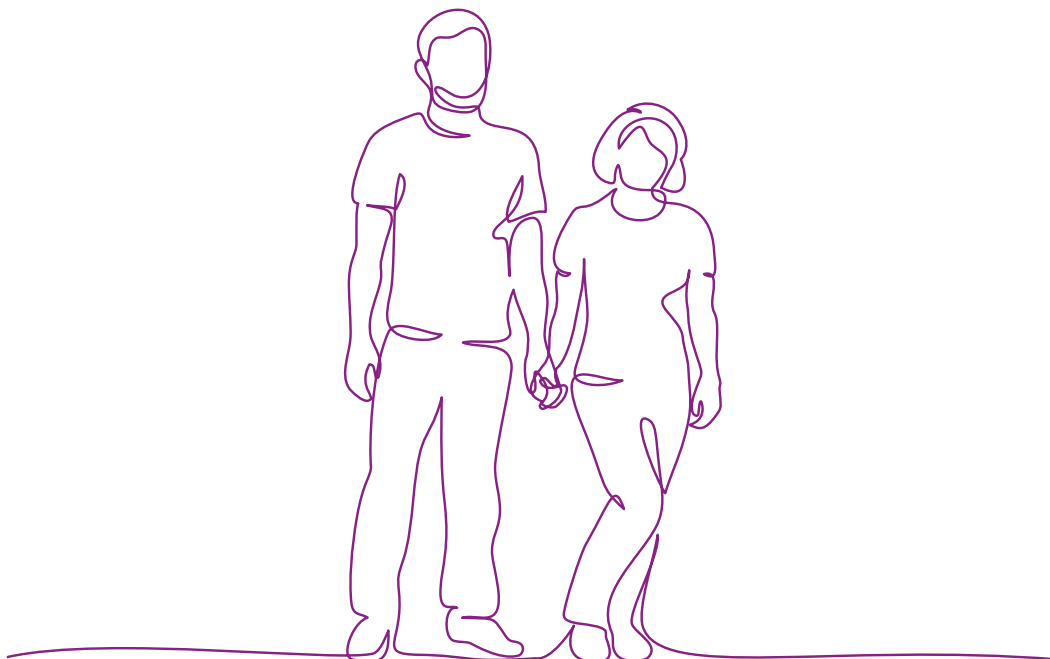
Sjukdomarna är svåra att diagnosticera och kräver specialkunskap. Genom påverkansarbete med olika aktörer inom vården och olika organisationer försöker föreningen förbättra vårdkedjorna och garantera en jämlik vård. Föreningen arrangerar regelbundet specialistföreläsningar för att erbjuda sina medlemmar information. Expertinformation riktas förutom till insjuknade och deras anhöriga även till professionella inom vården och andra samarbetspartner. Föreningen samarbetar kontinuerligt med Neuroförbundet och nätverket för sällsynta sjukdomar (Harvinaiset-verkosto) samt samarbetar med universitetssjukhusens enheter för sällsynta sjukdomar.

Finlands Chiari- och syringomyelieförening önskar alla nya medlemmar välkomna med i verksamheten! Mer information om hur du blir medlem finns på www.chiarisyringo.fi





**Erfarenheter av att
leva med en
Chiari-missbildning**



”JAG HAR LÄRT MIG ATT LYSSNA PÅ KROPPEN”

Enligt Sinikka är det enklastatt leva med sjukdomen om man har humor och en positiv inställning. Närstående, motion och föreningsverksamhet sätter guldkant på pensionsdagarna.

67-åriga Sinikka minns att hennes symtom började redan innan hon var i skollåldern.

– Vi var sex barn i familjen så det var ganska vilt hemma. Syskonens skrik och støj satte igång både huvudvärk och kräkningar redan när jag var liten.

Sinikka berättar att hon var ett stillsamt barn som trivdes bra för sig själv. Eftersom de vilda lekarna orsakade illamående drog hon sig tillbaka invid eldstaden för att läsa eller göra handarbete.

– Det som jag är mest ledsen över är att det orsakade min mamma så mycket oro och bekymmer. Mamma vakade med mig om nätterna och masserade mina värkande ben trots att hon hade fullt upp om dagarna.

Man visade inte särskilt mycket sympati för Sinikkas symtom i skolan på 60-talet. Huvudvärken och illamåendet uppstod ofta till exempel på gymnastiktimmen. Läraren antog bara att Sinikka inte hade

ätit tillräckligt. Skolläkaren avfärdade det som växtvärk.

När Sinikka var 15 år och arbetade som butiksbiträde märkte hon plötsligt att hon inte kunde vända på sitt huvud. Hennes pappa krävde att hon skulle undersökas och till slut fick hon en tid på centralsjukhuset.

Med den tidens röntgenteknik kunde Chiari inte ännu lokaliseras. Sinikka fick en migrändiagnos och medicinering mot de värsta smärtorna.

Orsaken hittades när hon var 39 år

Sinikka bildade familj. De symtom man först trodde var migrän blev värre efter att hon fick sitt andra barn, så neurologen föreslog sterilisering.

– Jag var bara 25 år då och hade önskat mig en stor familj. Jag trodde på läkaren och gick med på operationen. Efteråt har jag försökt att inte känna mig bitter och fundera på om beslutet var det rätta.

Förutom de gamla symtomen uppkom allt konstigare nya symtom under åren. Det blev svårt att skriva för hand och Sinikka började också snubbla. Vid företagshälsovården gissade man att orsaken var bland annat tennisarmbåge.

– Till slut märkte en fysioterapeut att gymnastik inte hjälper min situation och krävde att jag skulle genomgå noggrannare undersökningar.

Så här långt in på 90-talet hade röntgentekniken utvecklats sedan Sinikka var barn. När hon var 39 år hittade man Chiari och syringomyeli i en magnetröntgenundersökning.

Trots att diagnosen innebar en akut remiss till operation, kände Sinikka sig lättad.

– Jag fick bevis på att jag inte hade inbillat mig symtomen såsom till exempel lärarna från skoltiden menade. Hon fick en förklaring på alla hälsobekymmer hon haft i flera tiotals år.

Att sluta jobba var ett hårt slag

Operationen utfördes. Läkarna bedömde att operationen förmodligen räddade Sinikkas rörelseförmåga. Operationen hjälpte dock inte mot alla symtom.

Efter en långsjukledighet började Sinikka planera en återgång till sitt administrativa hälsovårdsarbete, åtminstone på deltid. Läkarna ansåg dock att det enda alternativet som kvarstod var att gå i pension.

– Det kändes helt fruktansvärt. Magen vände sig bara vid själva tanken att bli pensionär som 41-åring.

Ämnet var väldigt känsligt för Sinikka en lång tid och hon vägrade prata med någon om att hon skulle bli pensionär. Efter en tid gick det till slut att anpassa sig till livsförändringen.

– I något skede bestämde jag mig för att beslutet var klokt. Smärtan och sömnlösheten som den orsakade skulle troligtvis ha gjort det för svårt att orka jobba. Min man tog saken ganska bra och konstaterade bara att vi anpassar utgifterna efter inkomsterna.

Tomrummet efter jobbet fylldes av frivilligverksamheten jag gick med i. Till en början när Sinikka återhämtade sig från operationen fick hon hjälp av den lokala församlingen genom en studerande som var med henne utomhus. Tack vare det började Sinikka själv att delta i församlingens frivilligarbete.

Även Neuroföreningen på hennes egen ort och harnes-klubben har blivit viktiga för henne. Kamratstödet har skänkt glädje och hjälpt henne att sätta saker i perspektiv.

– Jag insåg att jag verkligen inte är ensam om en sådan här sjukdom. Jag har även börjat verka som erfarenhetsexpert eftersom jag vill dela med mig av det stöd jag får.

”Du din modiga lilla kvinna”

Energi får Sinikka från till exempel från att vara utomhus. Nuförtiden är promenader den lämpligaste motionsformen för henne. Hon tvingades sluta cykla efter att hon en gång ramlade allvarligt framför en bil, att åka skidor går inte heller för det kan utlösa huvudvärk.

Även gym, vattengymnastik och fysikalisk vård hjälper till att hålla funktionsförmågan uppe.

– Det är väldigt viktigt att ta hand om sin fysiska kondition. Jag har lärt mig att lyssna på min kropp: det är bra att röra på sig, men samtidigt ska man inte kräva för mycket av sig själv, konstaterar Sinikka.

Ibland gör symtomen henne modfälld. Förutom huvudvärken och sömnlösheten har Sinikka problem med talet och matsmältningen samt att hålla tätt.

– Ibland när det känns jobbigt tar jag fram ett riktigt papper och skriver en lista över alla bra saker i livet. Humor och en positiv inställning hjälper i svåra situationer.

Sinikka känner igen sig i Eeva Kilpis omtyckta dikt ”sinä pieni urhea nainen, minä luotan sinuun” (du modiga lilla kvinna, jag litar på dig). På samma förstående och mjuka sätt försöker hon relatera till sig själv.

Sinikkas budskap till Chiari-drabbade i alla åldrar är att man aldrig behöver bli ensam. Det finns kamratstöd tillgängligt både fysiskt och på nätet.

– Det lönar sig definitivt att delta i anpassningsutbildningen och andra kurser på Masku neurologiska rehabiliteringscenter. För mig har de varit helt underbara upplevelser.



”HJÄLP BARNET ATT HITTA SINA STYRKOR”

Barnets Chiari-sjukdom har lärt även föräldrarna att leva i nuet. Familjen gör saker tillsammans enligt dagsorken.

Kaspers Chiari-symtom uppstod första gången när han var riktigt liten. Enligt mamma Jenni är det svårt att avgöra den exakta tidpunkten när det skedde.

– Jag kände länge på mig att allt inte stod rätt till. När han var i treårsåldern började tecknen vara ganska tydliga: trötthet och magsmärtor. Pojken kunde plötsligt avbryta en rolig lek för att gå och vila.

Man sökte sig till en privat läkarstation första gången när Kasper var fyra år. Vid det skedet hade även problem med lederna och feber börjat uppstå vid sidan om de tidigare symtomen. Efter det andra läkarbesöket fick Kasper en remiss för magnetröntgen av huvudet, men på sjukhuset ansåg man undersökningen vara onödig.

Symtomen blev värre. Gråt, ögonbekymmer, om natten svettades han och vaknade upp. Till slut började han ha frånvaroattacker där han bara stirrade framför sig utan att reagera.

– Vi besökte läkaren en gång till och frågade i ren desperation vad i hela friden vi ska ta oss till. Då blev även läkaren blev frustrerad och sa att nu måste vi röntga, det får kosta vad det kosta vill säger Jenni.

Diagnosen var en lättnad

Jenni fick resultatet från magnetröntgen när hon var ute och kollade på vitvaror. I telefonen konstaterade läkaren att han aldrig har sett något liknande.

– Visst nämnde han sjukdomens namn men det gick mig totalt förbi i chocken. Så här i efterhand kan man nog säga att det kanske inte är det allra bästa tillvägagångssättet att oväntat berätta om en diagnos för resten av livet per telefon utan någon som helst förvarning.

Jenni berättar att hon ändå kände en lättnad efter den första förskräckelsen. Äntligen fanns det en förklaring till de långvariga symtomen, då kanske man också kunde få hjälp mot dem.

– Jag hade redan hunnit befara allt möjligt. Som tur var det inte cancer, tänkte jag nog främst.

Efter detta framskred saker snabbt. Kasper blev riktigt dålig varje gång han åkte bil. Han började ramla baklänges utan förvarning och hamnade in på sjukhus. Föräldrarna fick veta att pojken måste opereras omedelbart.

Operationen var lyckad men alla symtom försvann inte med den. Ansträngande motion och alla typer av vibrationer orsakar fortsatt illamående, så Kasper har inte kunna leka lika mångsidigt som andra barn.

– Krafterna räcker inte till för att springa eller längre promenader, så det har inte varit möjligt att ha någon motionshobby. Som liten var Kasper till exempel ledsen över att inte få åka i pulkabacken, berättar Jenni.

Vilar om kvällarna

Nu är Kasper tonåring och går i högstadiet. Chiari har inte orsakat några kognitiva problem för honom och det har gått helt okej i skolan.

Däremot får han symtom av att sitta i upprätt ställning. Det finns en kontorsstol med möjlighet att lyfta benen på som är med på alla lektioner. Dessutom har Kasper väldigt ljuskänsliga ögon och använder därför solglasögon året runt.

Tidvis drabbas han av kraftig huvudvärk och andra symtom men familjen har lärt sig att förebygga en del av dem.

– Det jag vill säga till föräldrar som har Chiarisjuka barn att det lönar sig att vara förberedd på många förbigående faser. En tid efter operationen hade Kasper till exempel kraftiga raseriutbrott trots att han annars är en väldigt lugn pojke. Även när mjölkttänderna kom drabbade det honom hårt tillfälligt, säger Jenni.

Dessutom påverkar till exempel helt vanliga småförkylningar hans mående väldigt starkt. För stunden räcker krafterna bara till skolarbetet, men kvällarna är i stort sett reserverade för vila.

– Kasper har som tur aldrig blivit mobbad men givetvis har kompis-kretsen påverkats av att han till exempel inte kan vara med i någon motionshobby. Han har några goda vänner som har känt till hans sjukdom sedan han var liten.

Mamma beskriver sin son som lugn, kreativ och uppfinningsrik. Hans specialintresse är i datorspel eftersom de erbjuder en värld där Chiari inte bromsar upp honom. Förutom spelandet har Kasper redan börjat programmera.

– Jag tycker det är viktigt att ett barn hittar sin egen arena och sina egna styrkor. Alla är bra på något, säger Jenni.

Ta hjälp av specialister

Chiari påverkar familjens vardag till exempel genom att längre bilfärder är uteslutna. De orsakar fortfarande huvudvärk och illamående för Kasper.

– Vi har beslutat att vi gör saker tillsammans som en familj.

Antingen är alla med eller ingen, berättar mamma.

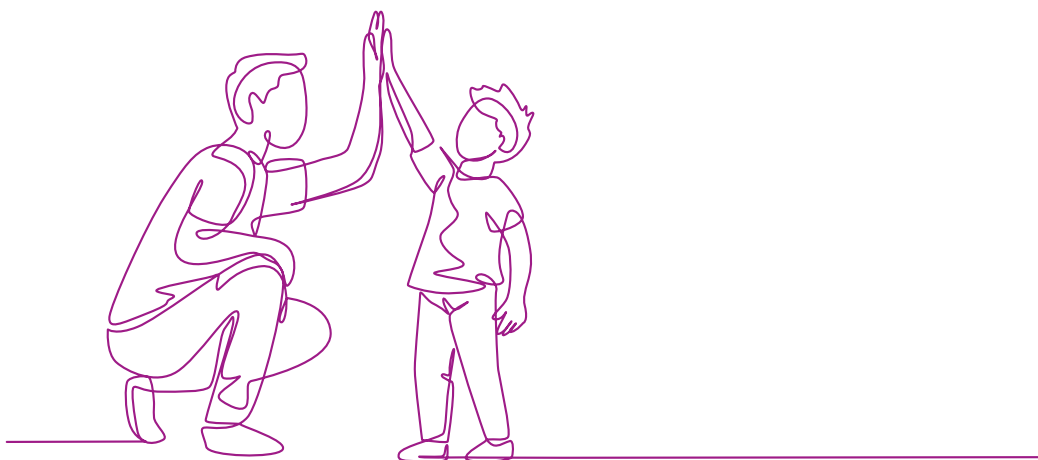
Barnets sjukdom har gjort att föräldrarna fått lära sig att leva i nuet. Man måste planera dagen enligt hur man mår och orkar. Vissa i familjens bekantskapskrets förstår detta bättre, andra sämre.

Vi har alltid berättat öppet om sjukdom med Kasper och hans syskon men enligt åldersnivån.

– Vi har också försökt att ge honom en möjlighet att påverka sin vård och vardag där det går att välja mellan flera alternativ. Kasper har aldrig varit bitter och frågat varför just han drabbats av sjukdomen.

Jenni anser att man som förälder har en skyldighet att inte bearbeta sin rädsla och sorg kring sjukdomen framför barnet.

– Barnet tvingas leva med sjukdomen hela livet. Därför är det viktigt att han förhåller sig neutralt till sin situation. Det hjälper inte att vuxna beklagar sig.

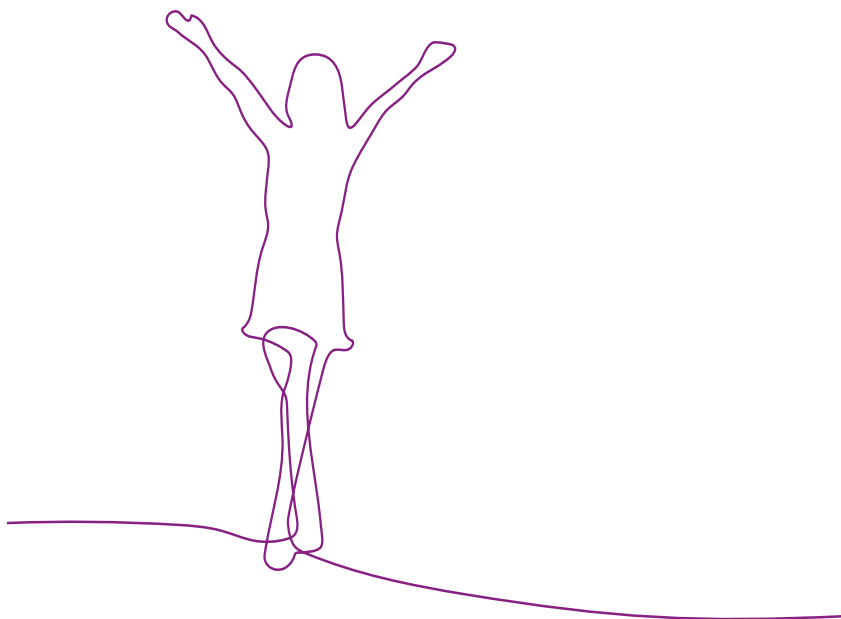


Jenni har skaffat professionell hjälp för att bearbeta sina tankar. Även kamratstöd från andra familjer har visat sig vara värdefullt. Hon rekommenderar varmt att man går med i föreningens verksamhet.

– Jag hoppas att ingen tvingas göra samma resa. Ibland känns det som en evig berg-och-dalbana. Men förhoppningsvis kan vi som levt längre med Chiari stödja andra som är i början av samma resa.

Jennis hälsning till alla familjer är att det kommer alltid fina stunder efter även den tyngsta dagarna. Det hör till sjukdomsbilden att livet går i vågor.

– Man får inte tappa hoppet. Det lönar sig att fokusera på alla de små saker som är möjliga att göra.



”MAN MÅSTE FÅ ANPASSA SIG I LUGN OCH RO TILL DEN NYA VARDAGEN”

Operationen gjorde att Linnea fick tillbaka sin funktionsförmåga som den kraftiga huvudvärken hade berövat henne. Nu har hon lärt sig att spara på krafterna i arbetet och på fritiden.

Linnea, 28 år, började drabbas av kraftiga episoder av huvudvärk för tio år sedan, precis efter att hon hade blivit myndig.

– Först kunde de slå till efter gymnastiklektionen men ganska snart räckte det med en liten kraftansträngning så kom smärtorna. Till slut fanns huvudvärken där konstant varje dag, berättar Linnea.

Hon blev undersökt. Alla läkare som Linnea träffade konstaterade att orsaken till smärtorna var migrän.

Men inga mediciner verkade hjälpa. Linnea testade också på alla möjliga självhjälpskurer. Hon började misstänka att det var fråga om något helt annat.

– Jag förstod inte riktigt att vara rädd att jag kunde lida av någon allvarlig sjukdom. Men jag mårde ständigt så illa att det blev ett måste att hitta någon förklaring.

Efter otaliga läkarbesök och envisa krav fick Linnea en remiss till magnetröntgen. Enligt hennes uppfattning skulle det ha tagit ännu längre att bli undersökt om hon inte vägrat ge upp.

Hon blev även förbluffad av sättet som hon fick reda på Chiari-diagnosen. Man hade lämnat ett skriftligt utlåtande om resultatet från magnetröntgen i läkarstationens kontor.

– Där satt jag ensam och läste att jag lider av en sådan här sjukdom. Ingen berättade för mig vad det innebär och vad som skulle ske härnäst. Jag försökte förstås genast leta efter information på nätet, men på den tiden var det svårt att hitta information på finska.

Lång återhämtning efter operationen

Osäkerheten fortsatte ännu efter diagnosen. Läkarna hade motstridiga uppfattningar om det verkligen var fråga om Chiari eller bara en slumpmässig avvikelse i magnetröntgenbilderna.

– Då förstod jag att inte ens många neurologer vet mycket om en så här sällsynt sjukdom. Jag beslöt mig för att hitta en expert som verkligen känner till ämnet. Att jag till slut hittade en sådan läkare var ett verkligt genombrott. Läkaren bedömde att jag skulle ha nytta av en operation.

Efter att ha övervägt olika alternativ valde Linnea operationen.

– Jag hade redan tvingats vara sjukskriven från jobbet ideligen. Jag var så trött på den ständiga smärtan att jag ville pröva på varje möjlighet.

Under operationen kom det fram att lillhjärnstonsillerna glidit ner mer än vad man uppskattat utifrån magnetröntgenbilderna och att operationen var verkligen nödvändig. Linnea beskriver återhämtningen efter operationen som fysiskt tung.

– Trots att jag bara var tjugo år var jag väldigt svag länge.

När hon återfått krafterna konstaterade hon att valet hade varit det rätta. Trots att operationen inte kunde råda bot på alla symtom förbättrades hennes funktionsförmåga betydligt.

– Livet blev mycket lättare. Sjukdomen orsakar fortfarande vissa begränsningar men jag kan leva ett nästan normalt liv.

Nytt jobb

Chiari var en av orsakerna till att Linnea bestämde sig för att studera vidare och byta yrke. Tidigare hade hon arbetat på dagis men det var svårt att undvika fysisk ansträngning när hon lekte med barnen. Belastningen har minskat sedan hon började jobba inom socialvården.

– Jag arbetar heltid men jag tanken är att arbeta 80 % i veckan. Jag tror att det skulle vara exakt vad både kroppen och knoppen behöver, säger Linnea.

Hon blir fortfarande väldigt snabbt trött, vilket gör att hon måste reglera sin ansträngning både på jobbet och fritiden.

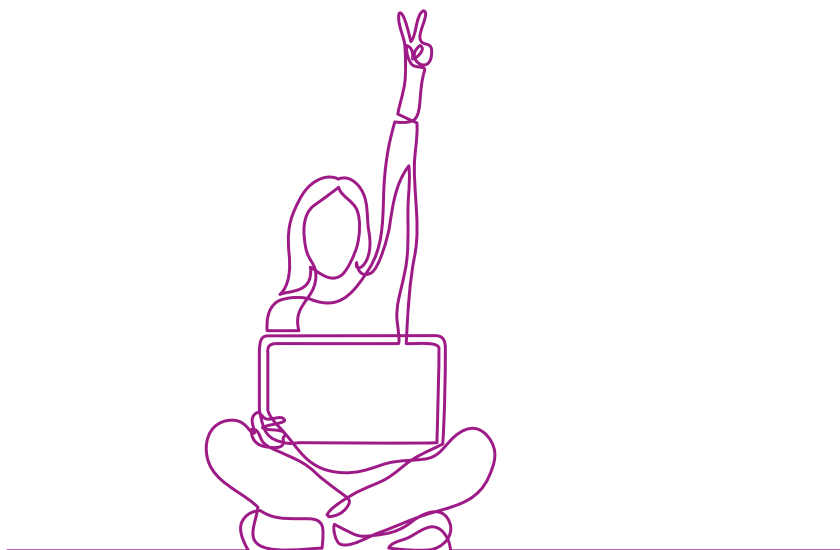
– Förut gillade jag till exempel att dansa men nuförtiden orsakar det trötthet och smärta. Jag måste överväga ganska noggrant vad och när jag gör något. Allt spontant har alltså minskat.

Linnea säger ändå att hon anpassat sig till de begränsningar som sjukdomen medfört efter att ha levt med den i många år.

– Chiari är en del av mig. Jag kan inte riktigt föreställa mig ett liv utan Chiari.

Ibland medför sjukdomen ändå bekymmer för Linnea. Särskilt när symtomen är som värst funderar hon hur den egna funktionsförmågan kommer att förändras i framtiden.

– Men ibland har jag bättre perioder och då rullar vardagen på.



Krisen måste bearbetas

Linnea uppmuntrar andra med Chiari-diagnos att vänja sig med tanken om en livstidslång sjukdom i lugn och ro. Man måste vara snäll mot sig själv.

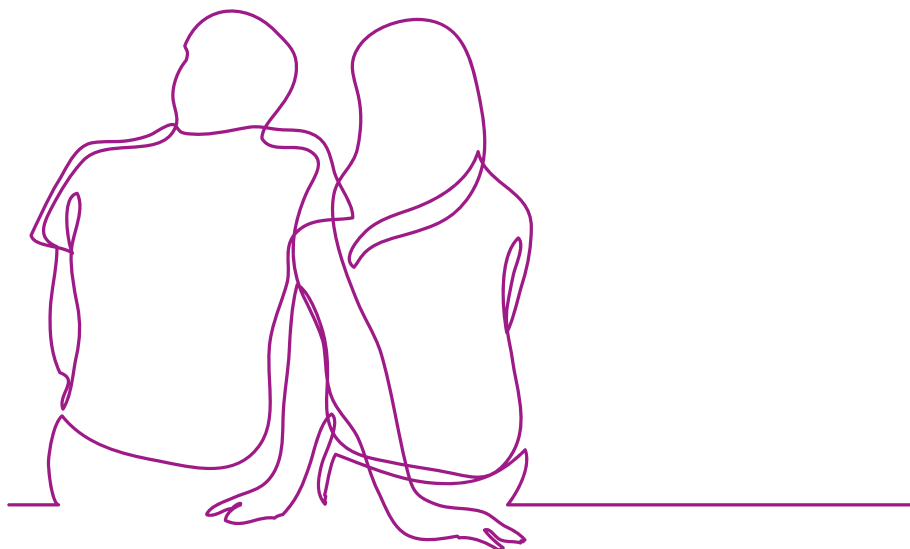
– I början gjorde jag det misstaget att jag försökte hantera sjukdomen som något övergående. Jag intalade mig själv att sjukdomen skulle bli botad och att allt sedan skulle bli som förut.

Linnea menar att krisen och känslorna som sjukdomen förr eller senare orsakar måste bearbetas. Då är till exempel kamratstöd är en bra form av hjälp.

– Man får stöd och pålitlig information från Neuroförbundet och sin egen patientorganisation. I början upplevde jag bristen på relevant information från experter som ett problem. Då är det lätt hänt att man hamnar in på mindre trovärdiga diskussionsforum.

Nära och kära är den viktigaste resursen när det gäller att acceptera sjukdomen. Det stöd som Linnea från hälsovården har varit varierande.

– Självklart är det svårt även för vårdpersonalen bemöta en så här sällsynt sjukdom.



LYSSNA OCH STÖDJA I VÅTT OCH TORRT

Joonas rekommenderar att alla som är ihop med en Chiaridrabbad söker kamratstöd. Livets prioriteringar blev klarare när en närstående insjuknade.

Joonas liv har också påverkats efter att hans sambo insjuknade i Chiari. Allt började med kraftig huvudvärk.

– Symtomen var ganska våldsamma. Ganska snart insåg jag att allt inte stod rätt till. Visst tänkte jag att det kunde vara cancer eller någon annan allvarlig sjukdom, säger Joonas.

Sambon blev undersökt av flera läkare men några förklaringar hittade de inte. Joonas upplevde rentav att vissa inom hälsovården rentav var nedlåtande mot oss.

– Det var väldigt frustrerande och irriterande när ingenting hände. Vi började självmant söka efter information och hittade alla möjliga förklaringar. Det lugnade inte precis ner oss.

Förutom huvudvärken började Pia ha problem med synen och balansen.

Efter tester och magnetröntgenundersökningar kunde man konstatera att det var Chiari. Nyheten väckte motstridiga känslor hos Joonas.

– Trots att jag hade hunnit föreställa mig ännu värre scenarier kom informationen som en chock. Vi stod nu inför något alldeles nytt. Å andra sidan visste vi äntligen vad som väntade oss.

Maktlösheten är svårast

Genast efter diagnosen fick de veta att Pia måste opereras akut. Joonas minns att dagen för operationen var väldigt kaotisk.

– Jag försökte hitta på något vettigt men kunde inte alls koncentrera mig. Minuterna kändes som timmar och jag var väldigt rastlös.

Joonas anser att maktlösheten är det värsta när ens maka insjuknar. Hur mycket jag än ville hjälpa henne, fanns det inte riktigt några sätt.

Dramatiken fortsatte när vi kommit hem efter operationen när likvorvätska började läcka från operationssårets stygn. Man tog inte saken på allvar genast vid den egna hälsostationen men sjukhusjouren gav dem instruktioner om att genast komma till sjukhuset. Till slut gjorde man en korrigerande operation.

Efter det började hon sakta att återhämta sig. Symtomen har inte försvunnit helt. Pia har fortfarande huvudvärk, yrselsymtom och smärtor i till exempel ryggen.

– Ibland är hon fruktansvärt trött. Det gäller att göra saker enligt hur man orkar, så på ett vis är sjukdomen alltid med i bilden, funderar Joonas.

Enligt honom har paret lärt sig att det lönar sig bara att bestämma vilka saker som absolut måste göras på förhand.

– Det är bättre att inte planera in så värst mycket ansträngande saker. Om man råkar ha en dålig dag tvingas man ändå avboka och då blir man bara illa till mods.

Stöd och information från föreningen

Jonas säger att de från början har berättat öppet om Pias sjukdom för alla sina bekanta. Eftersom de andra saknar erfarenhet av hur det är kan det vara svårt för dem att föreställa sig på hur många sätt som sjukdomen påverkar vardagen.

Det stöd som paret hittat genom Chiari- och syringomyelieföreningen har blivit viktigt. Joonas rekommenderar varmt kamratstöd för alla som har en make eller sambo som insjuknat.

– Vi har fått nya vänner som förstår vår livssituation. Dessutom får man forskningsbaserad information från föreningen.

Joonas konstaterar att internet sväller av sidor om sällsynta sjukdomar. Ensam är det svårt att skilja på vilka källor som är tillförlitliga.

Han tycker ändå att det är värt att skaffa fram realistisk information.

– Saker känns ännu mer skrämmande när de är främmande för en. Fakta dämpar förtvivlan.

Förutom kamratstödet har diskussioner med sambon och familjen hjälpt Joonas att orka. Att kommunicera öppet, lyssna och vara närvarande är enligt honom de viktigaste resurserna i en ny livssituation.

Att stödja sin kära som insjuknat i vått och torrt har ändrat hans egen syn på världen.

– Trots att jag inte kan byta plats med henne, har jag börjat uppskatta vissa saker mer än förut. Jag har blivit bättre på att leva i nuet.

Joonas vill hälsa åt alla som drabbats av Chiari och deras närstående:

– Läs på, var till stöd, lyssna och hjälp.





neuroliitto.fi