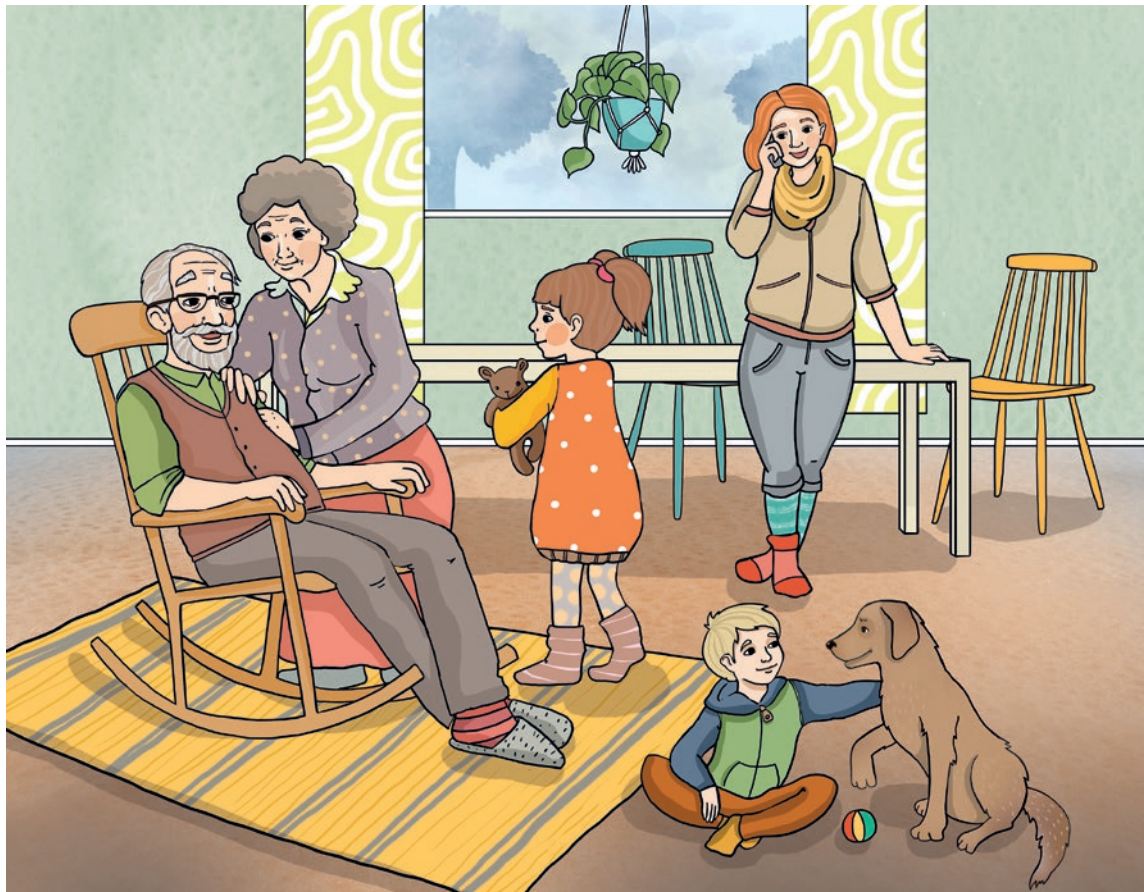


GUIDE
TILL EN GOD
VARDAG

Sjukdomen CADASIL



NEUROFÖRBUNDETS PUBLIKATIONER

SJUKDOMEN CADASIL

Finlands Neuroförbunds publikationsserie nr 42
1:a upplagan 2015
2:a reviderade upplagan 2020

ISBN-978-952-7296-37-0 (pdf)

Specialist författare:

Docent, specialist i medicinsk genetik Minna Pöyhönen,
HUCS/HUSLAB Enheten för klinisk genetik
MD, specialist i neurologi Susanna Roine, ÅUCS Verksamhetsområdet Neuro,
CVA-ansvarsområdet

Illustrationer: Anna Polkutie



Finlands Neuroförbund rf
Vaihemäentie 10
21250 Masku
tel. (02) 439 2111
info@neuroliitto.fi
neuroliitto.fi



INNEHÅLL

SJUKDOMEN CADASIL	4
VAD BEROR SJUKDOMEN PÅ?	4
SYMPTOM OCH SJUKDOMSBILD	5
HUR KONSTATERAS SJUKDOMEN?	7
ÄRFTLIGHETS RÅDGIVNING.....	7
BEHANDLINGSMÖJLIGHETER OCH UPPFÖLJNING.....	8

Berättelser om livet med sjukdomen CADASIL

POSITIV ATTITYD OCH SVART HUMOR.....	10
VISSHET BÄTTRE ÄN OVISSHET	14
FULL FART I ARBETSLIVET	17
LYCKLIG VARDAG OCH EN LÅNGTAN TILL FJÄRRAN LÄNDER....	19
LÅNGSAMMARE, MEN MED GOTT MOD.....	22

SJUKDOMEN CADASIL

CADASIL är en sällsynt sjukdom i de små och medelstora artärerna. Sjukdomen debuterar i vuxen ålder och nedärvs dominant. De huvudsakliga symptomen på sjukdomen är migrän med aura, vilken börjar i vuxen ålder, upprepade hjärninfarkter, förändringar i sinnesstämningen samt i ett senare skede även demens.

Den förkortning som används för sjukdomen, CADASIL, är en initialförkortning av begynnelsebokstäverna i de fynd som kännetecknar sjukdomen: Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy, vilket betyder autosomt dominant nedärvd sjukdom i de små och medelstora artärerna förknippad med hjärninfarkter och förändringar i hjärnans vita substans.

Förekomst

Sjukdomens förekomst har uppskattats till 4/100 000. CADASIL förekommer överallt i världen och sjukdomen är lika vanlig hos män som hos kvinnor. I Finland har sjukdomen konstaterats i cirka 50 släkter, i vilka cirka 250 personer har diagnostiserats med CADASIL eller det genfel som orsakar sjukdomen.

VAD BEROR SJUKDOMEN PÅ?

CADASIL orsakas av ett genfel i genen NOTCH3 i kromosom nummer 19. I litteraturen beskrivs över 230 olika sådana genförändringar. Notch3-proteinet är en receptormolekyl som finns på cellmembranen och som påverkar cellernas differentiering under fosterstadiet. Hos finländska patienter är det vanligaste genfelet, dvs. mutationen, att en bas omvandlas till en annan, mer exakt c.397C>T, som ändrar aminosyran arginin till cystein, mer exakt p.Arg133Cys. Denna punktmutation har konstaterats hos cirka 220 finländare som hör till en släkt där CADASIL förekommer. Hos CADASIL-patienter i Finland har dessutom konstaterats 14 andra

fel i genen NOTCH3 men de är betydligt mer sällsynta och förekommer endast i några släkter.

CADASIL drabbar de små artärerna i hela kroppen även om symptomen härrör sig endast från hjärnan. De släta muskelcellerna i hjärnans små artärer förstörs och ersätts av bindväv. Detta leder till att blodkärlen blir smalare och små infarkter uppstår i hjärnans djupa vita och grå substans.

Hur nedärvs sjukdomen?

Sjukdomen nedärvs autosomt dominant. Att sjukdomen nedärvs dominant betyder att redan en förändring i den ena av generna i ett genpar (dvs. arvsanlag) räcker till för att ge upphov till sjukdomen även om genparets andra del, den så kallade homologa genen, är normal. En person som själv har CADASIL löper varje gång han eller hon skaffar barn en 50 % risk för att barnet får det arvsanlag som ger upphov till sjukdomen, och alltså ärver sjukdomen. Å andra sidan finns det varje gång också en 50 % chans för att barnet får ett friskt arvsanlag och alltså undgår att få CADASIL.

SYMPTOM OCH SJUKDOMSBILD

Åldern när sjukdomssymptomen börjar och sjukdomsförloppets hastighet varierar avsevärt också inom samma släkt och till och med inom samma familj. Sjukdomens svårighetsgrad verkar inte bero på var genfelet finns. Rökning är den enda påvisade faktorn som verkar bidra till att sjukdomssymptomen börjar tidigare. Migrän är ofta det första symptomet på sjukdomen. Sin första hjärninfarkt får patienterna i genomsnitt i 50-årsåldern. Efter infarkterna kan även depression och apati börja förekomma, liksom även en försvagning av de mentala funktionerna. Upprepade infarkter leder ofta till svårigheter med att tala och gå. Hos en del av patienterna är symptomen så lindriga eller atypiska att sjukdomen konstateras först i pensionsåldern eller förblir odiagnostiserad. Sjukdomen förkortar den förväntade livslängden en aning. Den tillsviðare äldsta CADASIL-patienten i Finland blev dock 92 år.

Migrän

Hos uppskattningsvis 30 % av alla CADASIL-patienter är det första symptomet på sjukdomen migrän med aura, dvs. migrän med förstadium. De migränsymptom som hör samman med CADASIL är i allmänhet svårare än vid vanlig migrän och kan orsaka övergående förlamningsymptom eller förvirringstillstånd. Hos kvinnor kan det första tecknet på sjukdomen utgöras av en migränartad symptombild som uppträder precis före eller efter förlossning. Symptomen inkluderar neurologiska symptom som är snabbt övergående eller varar högst några dagar (t.ex. talstörning, enkelsidiga förlamnings- eller domningssymptom) samt huvudvärk av migräntyp.

Störningar i hjärnans blodcirkulation

Hos nästan alla CADASIL-patienter förekommer upprepade störningar i hjärnans blodcirkulation från i genomsnitt 45–60 års ålder. De flesta hjärninfarkterna är små och förekommer i hjärnstammen eller djupt nere i hjärnvävnaden och medför varierande symptom. Typiska infarktsymptom är till exempel lindrig enkelsidig svaghet eller domning.

Förändrad sinnesstämning och apati

Hos cirka 20 % förekommer förändringar i sinnesstämningen, främst depression. Apati förekommer som ett separat symptom hos cirka 40 % och visar sig bl.a. som initiativlöshet och allmän långsamhet.

Försvagad mental nivå och demens

Det nästvanligaste symptomet på CADASIL är en försvagning av de mentala funktionerna, vilken föregår vaskulär demens. Patienterna börjar själva märka denna försvagning i genomsnitt i 50-årsåldern. Demens konstateras hos cirka 80 % av alla CADASIL-patienter över 65 år. Typiska drag i det tidiga skedet är att de mentala funktionerna blir långsammare samt att det verkställande och organiserande tänkandet och koncentrationsförmågan försvagas.

HUR KONSTATERAS SJUKDOMEN?

CADASIL-diagnosen bekräftas med hjälp av en genundersökning som görs med hjälp av ett blodprov, och i sällsynta fall också genom undersökning av en provbit av huden med elektronmikroskop. I en magnetundersökning av hjärnan (MRI) kan man se sjukdomsrelaterade omfattande skador på hjärnans vita substans: leukoaraios och infarkter. I neuropsykologiska undersökningar kan man konstatera störningar i den exekutiva förmågan, vilka överensstämmer med subkortikal demens. Minnesfunktionerna bevaras däremot i allmänhet relativt väl under sjukdomens inledande fas.

ÄRFTLIGHETSÅRÅDGIVNING

CADASIL är en sällsynt, ärftlig och kronisk sjukdom som påverkar den insjuknades och de närståendes liv på många sätt. När en patient får diagnosen CADASIL går den behandlande neurologen med patienten och de närstående igenom fynden, uppföljningen och behandlingsmöjligheterna i samband med sjukdomen. På motsvarande sätt diskuterar också en genetiker med patienten, hans eller hennes make och vuxna barn sjukdomen i allmänhet och sjukdomens nedärvning, genen och det genfel som konstaterats. Genetikern diskuterar också med släktens friska personer, vilka kan löpa risk att insjukna, situationen i allmänhet och särskilt om de funderar på att söka sig till en prognostiserande genundersökning.

Under ärftlighetsrådgivningen behandlar man dessutom situationen i släkten ur ett bredare perspektiv och diskuterar även hur det vore bäst att informera de släktingar som har sjukdomsrisk om att CADASIL har konstaterats i deras närmaste släkt. Allmänt taget anses att information underlättar anpassningen till sjukdomen och eliminerar skuld känslor.

BEHANDLINGSMÖJLIGHETER OCH UPPFÖLJNING

För närvarande finns det ingen botande behandling mot CADASIL utan behandlingen är symptomatisk. Vid migränanfall är vanliga värkmediciner att rekommendera. Triptaner ska undvikas vid migränanfall. Förebyggande medicinering mot migrän behövs sällan men de vanliga profylaxmedicinerna amitriptylin, betablockerare och epilepsimedikiner kan användas. Vissa patienter kan också ha nytta av acetazolamid.

Det finns anledning att utreda och vid behov behandla de kända riskfaktorerna för störningar i hjärnans blodcirkulation (såsom blodtryckssjukdom, rökning, diabetes och hyperkolesterolemi) eftersom det påvisats att åtminstone rökning får symptomen att börja tidigare. Blodtrycksmedicinering används mot högt blodtryck och hyperkolesterolemi bör gärna behandlas med statiner.

I den förebyggande behandlingen efter störningar i hjärnans blodcirkulation kan man sätta in blodcirkulationsmedicinering (t.ex. aspirin) på samma sätt som hos andra hjärninfarktpatienter. Eftersom risken för hjärnblödning är i någon mån förhöjd finns det skäl att undvika blodförtunnande medicinering (Marevan och nya blodförtunnande läkemedel) om det inte finns medicinskt absoluta indikationer för dem. Det är också bäst att undvika trombolysbehandling om det inte är fråga om en propp hjärnans stora blodkärl och en hotande omfattande infarkt. Detta är dock mycket sällsynt vid CADASIL.

CADASIL-patienter ska se till att de får tillräckligt med vätska särskilt när det är hett eller när de idrottar. På så sätt kan man undvika att kroppen torkar ut, vilket ökar risken för infarkt. Försiktighet ska iakttas i användningen av p-piller och vid hormonbehandling i övergångsåldern. Kvinnor som har CADASIL eller löper risk för att insjukna borde på moderskapsrådgivningen följas upp noggrannare än normalt för att förebygga komplikationer. Det har konstaterats att CADASIL-patienter i finländska släkter i samband med graviditet har en förhöjd risk för såväl migränartade anfall som för preeklampsi, dvs. havandeskapsförgiftning.

Beroende på sjukdomens stadium och symptombild sköts uppföljningen av sjukdomen antingen hos en neurolog eller hos en läkare på hälsovårdscentralen. I denna framskridande kroniska sjukdom är rehabilitering, fysioterapi samt psykologiskt och sjukvårdsrelaterat stöd av stor vikt.



**Berättelser om livet
med sjukdomen CADASIL**

POSITIV ATTITYD OCH SVART HUMOR

”Mitt minne har blivit sämre. Min dotter skrattar åt mina minnesproblem och jag är säker på att hon också utnyttjar dem till sin fördel”, säger Tuire med glimten i ögat. Både Tuire och hennes dotter använder sig av humor för att kämpa mot CADASIL.

Som barn hade Tuire inte huvudvärk, snarare reagerade hon med magen. De första symptomen visade sig när hon var 21 år. Tuire hade inlett sin sjukskötartutbildning i Helsingfors. När hon väntade på bussen märkte hon att hon inte såg den bokstaven efter bussnumret.

Efter en tid fick Tuire symptom på nytt och också denna gång visade de sig först som synstörningar. Hon såg inte texten i tv ordentligt, men tänkte att det hjälper med att sova. På natten vaknade hon av så svår huvudvärk att hon trodde att något var allvarligt fel. Tuire tog starka värkmediciner, somnade och var följande dag alldeles utmattad, ”helt ur spel”.

Under det följande årtiondet fick Tuire två nya anfall och därefter började också problemen med minnet. Tuire tyckte det var underligt att det kändes så svårt att minnas och lära sig saker och att koncentrera sig. Som yngre hade hon ändå klarat sig bra i skolan.



I 40 års åldern började migränanfallen komma oftare och läkaren föreslog ett CADASIL-test. Tuire läste om sjukdomen och alla symptom stämde. Också Tuires far hade haft migrän. Tuire lade som 10-åring märke till att hennes pappa inte var riktigt närvarande och svarade på frågor med fördröjning. Pappan hade också multi-infarkter och som äldre försämrades hans minne radikalt. Men då hade sjukdomen ännu inget namn. Tuires läkare ansåg att en diagnostisering var viktig i synnerhet eftersom migränmedicinerna förvärrar CADASIL. Diagnostiseringen underlättade valet av medicinering.

Diagnosen var en lättnad

Det är då Tuire fick sin diagnos var tungt. Hon var då tvungen att bearbeta dotterns fars död och sin egen skilsmässa. ”Jag hade inte lust att gå någonstans utan satt bara hemma. Jag var nog i ganska dåligt skick mentalt. Först när situationen började förbättras märkte jag att jag nog lidit av något slags depressionssymptom”, funderar Tuire.

Diagnosen var en lättnad för Tuire. Jag höll inte på att bli tokig utan alla symptom berodde på sjukdomen. På arbetet hade jag börjat göra fel. Ibland var jag helt säker på att jag skött något ärende men det hade jag ändå inte gjort. Det var verkligen stressande.”

Också den nya tekniken orsakade problem på jobbet. Tuire tänkte att hon aldrig kommer att lära sig använda dem. Stress förvärrar sjukdomen och visar sig som fysisk trötthet. Ibland tyckte Tuire att hennes inlärningsförmåga plötsligt hade upphört helt. ”Rutiner är till hjälp. Man kommer ihåg välbekanta saker, och om man i lugn och ro får upprepa nya saker så kan man också lära sig dem”, konstaterar Tuire.

”Efter diagnosen tog jag ständigt på mig alla misstag, jag tog nog på mig skulden även för andras misstag. Det var stressigt att märka att misstag, glömska och dålig koncentrationsförmåga ökade de andras arbetsbörda.” Tuire ansökte om och beviljades partiell invalidpension. Senare blev hon arbetslös på grund av strukturomvandlingar och ansöker nu om full invalidpension. Hon saknar inte arbetet, men nog människorna. ”För vissa är det svårt att lämna arbetslivet, men för mig var det en lättnad att slippa stressen. Jag mår mycket bättre nu.”

Den närmaste kretsen informeras

Till en början ville inte Tuire berätta om sin diagnos för andra släktingar än sin mamma. Tuirens pappa hade en besvärlig personlighet som många kopplade ihop med hans sjukdom. Tuirens positiva grundpersonlighet har ändå inte förändrats av sjukdomen, vilket är en stor lättnad.

Ett större bekymmer för Tuire än hennes egen sjukdom var huruvida hennes dotter kommer att få CADASIL. Tuire tyckte att dottern har tillräckligt med sitt medfödda hjärtfel. I början undvek Tuire att tala med sin dotter om sjukdomen. Hon svarade uppriktigt på frågor, men undvek att nämna sjukdomen vid namn så att barnet inte skulle behöva oroa sig för att få den ärftliga sjukdomen. Senare fick dottern dock symptom och då berättade Tuire för henne om CADASIL. Dottern ville genast göra ett gentest och tog diagnosen mycket bra. ”Om hon skulle ha blivit deprimerad hade det varit tungt också för mig”, säger Tuire.

Långsammare liv med full fart

”Emellanåt är det irriterande när människor säger att alla ju får problem med minnet med åldern. Det här är inte samma sak. Den bristande koncentrationen och minnesproblemen gör att mycket ständigt blir på hälft för mig. Jag kan till exempel börja städa i ett rum, glömma bort vad jag höll på med och strax efter börja i ett annat rum.”

”Ändå vill jag inte beklaga mig över sjukdomen utan håller mina bekymmer för mig själv. Jag njuter av livet alltid när det är möjligt och på de sätt jag kan. Jag gömmer mig inte för livet.”

Nu när Tuire har tid har hon blivit intresserad av fotografering. Bildbehandling är småpetigt arbete, men man kan lära sig det i egen takt. ”Kameran är min räddning. Den är som en hund, jag går ut för att rasta kameran”, skrattar Tuire. Fotograferingen hänger ihop med en annan hobby, nämligen resandet. Numera kan Tuire inte boka en resa på förhand utan tar en sista minuten-resa när hon mår bra. Tack vare den flexibla tidtabell hon har som arbetslös kan hon njuta till fullo av de bra dagarna. Det är inte alltid hon har råd att resa eftersom inkomsterna har minskat. Men å andra sidan har också utgifterna minskat när den vuxna dottern flyttat hemifrån.

Människor frågar ibland Tuire om hon inte är rädd för att resa ensam.”Vad skulle det vara för mening med det?”, undrar hon, ”Att låta bli att leva. Om det händer något på resan kunde det lika väl hända hemma. Man måste njuta av livets goda stunder.”

Symptom och läkemedel

Utöver besvärliga kognitiva symptom, såsom minnesstörningar och inlärningssvårigheter, ger sjukdomen också fysiska symptom, till exempel huvudvärk och problem med balansen. Tuire har haft två små hjärninfarkter och äter därför blodförtunnande medicin och kolesterolmedicin trots sina goda kolesterolvärden. Det är ännu oklart om kolesterolmedicinen hjälper men enligt läkaren är den åtminstone inte till skada.

Dessutom har Tuire förebyggande migränmedicinering som på ett par år lett till en viktökning på 10 kilo. Läkemedlet ger också god sömn. Om migränen fortsätter länge tas Tuire in på sjukhus för att få stopp på anfallet. En mild smärtmedicin som ges intravenöst bryter migränspiralen om de egna medicinerna inte hjälper.

”Den här sjukdomen är olika för alla, jag är i mycket bättre skick än min pappa var i den här åldern. Jag hoppas förstås att min dotter kommer att vara i ännu bättre skick. Men utgående från andra människors historia kan man inte veta hur det blir för en själv”, framhåller Tuire.

VISSHET BÄTTRE ÄN OVISSHET

CADASIL har alltid varit en del av vardagen i Lauras familj trots att hon som barn inte kände till namnet på sjukdomen. Nu har också Laura samma sjukdom som morfar och mamma, men det hindrar henne inte från att planera att bilda familj. ”Chansen är barnet är helt friskt är ju ändå 50 procent. Och även om det inte är det, så påverkar ju sjukdomen livet först när man blir äldre. Att minnet blir sämre hör till ålderdomen också annars så inte är det någon så hemsk tanke. Mamma vill också ha barnbarn och försöker skynda på oss. Hon har sagt att hon vill komma ihåg det”, skrattar Laura.

Laura fick sina första CADASIL-symptom som 21-åring. Vänstra sidan av kroppen domnade, men till en början trodde hon att symptomet berodde på hennes medfödda hjärtfel. Följande gång fick hon också synvillor och mådde dåligt. Laura var rädd för att symptomen skulle vara TIA-anfall (övergående rubbningar i hjärnans blodcirkulation) men de var initialsymptom på migrän. Hon hade aldrig tidigare lidit av huvudvärk. Laura hade alltid vetat att hennes mamma hade en störning i hjärnans



blodcirkulation men sjukdomens namn hade inte kommit på tal. Det hade också varit tal om att sjukdomen kan vara ärftlig.

När Laura fick symptom för tredje gången beslöt hon att gå till läkaren. Först när Laura starkt började misstänka att hon ärvt familjens sjukdom berättade hennes mamma att det var fråga om CADASIL. När Laura läst om sjukdomen ville hon genast gå och testa sig.

Diagnosen var ingen överraskning

Laura blev först chockad över diagnosen trots att den egentligen inte kom som någon överraskning. Hon ringde genast upp sin dåvarande pojkvän och sin mamma. ”Jag tycker ändå att det var bättre att få veta”, säger Laura, ”diagnosen var en bra orsak att förbättra sina levnadsvanor, till exempel sluta röka. Mamma tyckte att vetskapen var en börda och motsatte sig till en början testningen, men själv tycker jag att visshet är bättre än ovisshet. Kunskap om sjukdomen hjälper en också att veta hur man ska agera till exempel vid en hjärninfarkt. Och när också de anhöriga är medvetna om situationen kan de agera genast.”

”Jag är van vid att ofta springa av och an till sjukhuset på grund av mitt hjärtfel, och därför var det här inte en så stor sak. Det konstigaste är kanske skyldigheten att informera arbetsgivaren. Tillsvidare har jag inte ansett det vara nödvändigt att förklara saken. Det är inte ännu aktuellt”, funderar Laura. (*Obs! Mer information kring anmälningskyldigheten finns på sista sidan.*)

Laura sprider inte information om sjukdomen eftersom människor kan få en felaktig uppfattning eller börja ge akt på eventuella symptom. Men för sina närmaste har hon nog berättat öppet om saken. För sin nuvarande make berättade hon om sjukdomen genast i början av relationen men utan att gå in på detaljer. Senare när vi talade närmare om saken började min pojkvän tjafsa om att nu ska du nog sluta röka, eftersom sjukdomen var en större sak än vad han från början trott”, berättar Laura.

Drömmar om egen familj

När intervjun görs är Laura 24 år och har nyligen flyttat ihop med sin pojkvän. Inom några år kommer de också att skaffa barn. Vetskapen om en ärftlig sjukdom påverkar inte beslutet att bilda familj, Laura har alltid

velat ha barn. ”Chansen att barnet är helt friskt är ju ändå 50 procent. Och även om det inte är det så påverkar ju sjukdomen livet först när man blir äldre. Att minnet blir sämre hör till ålderdomen också annars så inte är det någon så hemsk tanke. Mamma vill också ha barnbarn och försöker skynda på oss. Hon har sagt att hon vill komma ihåg det”, skrattar Laura.

Lauras rädsla inför framtiden gäller snarare hennes mammas hälsa än den egna sjukdomen. Både hennes farmor och mormor lider av demens och hon är bekymrad över när mamman ska drabbas av liknande symptom till följd av CADASIL. Lauras morfar drabbades av demens redan som femtioåring. ”Men å andra sidan är sjukdomen så individuell att man aldrig kan veta säkert. Det går inte ens att jämföra mammas och morfars hälsotillstånd i samma ålder. Trots att jag inte minns det så bra vet jag att morfar var i mycket sämre skick än mamma är nu. Han kände inte ens igen mig eller mamma”, säger Laura.

Uppföljning och sinne för proportioner

Efter sin diagnos har Laura hunnit få behandling i ett års tid och hon gissar att hon kommer att gå på kontrollbesök årligen. Om nya symptom visar sig tar man en magnetbild men annars diskuterar man bara. Medicineringen omfattar en liten dos kolesterolmedicin och en mild antiinflammatorisk medicin med blodförtunnande medel.

”Egentligen talar jag rätt lite om sjukdomen, ens med mamma. Om jag får symptom konsulterar jag min mamma som är i sjukvårdsbranschen. Man vet ju inte alltid om symptomen beror på CADASIL eller på något annat. Problem med synen kan till exempel bero på att man inte använder glasögon. Det är nog snarast så att vi tar till svart humor när vi talar om sjukdomen”, säger Laura.

FULL FART I ARBETSLIVET

Jussis sjukdom har gett mycket få symptom efter diagnosen. För närvarande är han för fullt ute i arbetslivet. Emellanåt funderar han på framtiden, också för att de nu redan vuxna sönerna löper risk att insjukna. Jussi har fått kraft genom kamratstödet. ”Människor har alla slags sjukdomar. Det är positivt att märka att livet segrar också för dem. Trots sin sjukdom är de aktiva och lever vidare.”

Jussi fick sin CADASIL-diagnos först som 50-åring. Diagnostiseringen fick sin början i något som eventuellt inte alls hörde samman med CADASIL, nämligen de svåra biverkningarna av en medicin som ordinerats för rytmstörningar. Symptomen var dock inte typiska för den medicinen och Jussi hänvisades till magnetfotografering där CADASIL konstaterades. Senare bekräftades diagnosen ytterligare med ett blodprov.

Sjukdomen i en biroll

Diagnosen var ingen överraskning för Jussi. Han var medveten om risken eftersom sjukdomen fanns hos flera av hans släktingar. Diagnosen var ändå en stor chock som det tog flera månader att bearbeta. Jussi och hans fru hann redan fundera på att sälja sitt egnahemshus för att underlätta situationen men symptomen försvann i och med att Jussi slutade ta den medicin som orsakat biverkningarna. Livet fortsatte och sjukdomen fick en biroll.

Jussi är nu 56 år och lägger knappast märke till CADASIL-symptomen. Han arbetar med försäljning på ett stort exportföretag och reser mycket i jobbet. Ibland har han lite huvudvärk men sakkunnigläkaren har sagt att symptomen inte nödvändigtvis beror på CADASIL. Såsom hos många finländare kan de till exempel bero på spända nack- och axelmuskler till följd av bildskärmsarbete. ”Efter diagnosen skyller jag lätt nästan alla symptom på CADASIL även om man inte kan veta om det är fråga om det eller något helt annat”, funderar Jussi.

Det är inte värt att oroa sig på förhand

Jussi har två vuxna söner. ”För mig är det viktigt att veta vad som kan hända i samband med sjukdomen, så att jag kan berätta för min familj. Vi berättade öppet om sjukdomen för pojkarna eftersom också de löper risk att insjukna.”

Jussis söner har inte låtit göra gentestet. ”Vi tänkte på saken och talade med läkaren. Tillsammans beslöt vi att det inte lönar sig. En ung människa behöver inte bekymra sig på förhand eftersom det ändå inte finns mediciner. Anvisningarna för dem som har sjukdomen är ändå desamma som för alla andra: skaffa dig sunda levnadsvanor, sluta röka och använd måttligt med alkohol. Om migrän eller andra symptom på CADASIL i något skede börjar visa sig blir det aktuellt att testa sig. Kanske man har funnit bot för sjukdomen i det skedet.”

”Jag funderar på sjukdomen emellanåt. För min egen mor och min moster var det svårt när man inte kände till orsaken till symptomen. Mammans personlighet förändrades radikalt och det var en stor chock för familjen. Mina egna söner känner åtminstone till sjukdomen. Det är bra att vara medveten om orsaken om min personlighet börjar förändras, minnet sviker eller saker och ting inte går som de ska”, konstaterar Jussi. Hemma hos dem finns en pärm där han har samlat all information han fått om sjukdomen.

Jussi har deltagit i några kamratstödsträffar för personer som lider av ovanliga sjukdomar. På träffarna gick det upp för honom att han inte är ensam om sin sjukdom. ”Människor har alla möjliga sjukdomar. Det är positivt att märka att livet segrar också för dem. Trots sin sjukdom är de aktiva och livet går vidare. Man måste komma ihåg att även om man själv har en sjukdom finns det alltid människor som har det svårare. Det här är ingen dödlig sjukdom. I jämförelse med att få cancer och ha till exempel tre månader kvar att leva är det här sist och slutligen en lätt börda”, säger Jussi.

LYCKLIG VARDAG OCH EN LÄNGTAN TILL FJÄRRAN LÄNDER

När det visade sig att sjukdomen CADASIL förekom i Marja-Liisas släkt bestämde hon sig för att låta göra ett gentest. Det gjorde hon av ren nyfikenhet utan att desto mer tänka på följderna. Senare ångrade hon sitt beslut.

”Idag skulle jag inte vilja veta. Nu när min man och jag är pensionärer och i gott skick skulle vi kunna resa, men på grund av försäkringsvillkoren vågar vi inte åka iväg. I villkoren står det att om problemet ansluter till en sjukdom som man har kännedom om redan vid avfärden får man första hjälpen, men får själv bekosta till exempel ambulanstransport hem. Till det kunde allt man äger och har gå åt”, funderar 69-åriga Marja-Liisa.

Hon har huvudsakligen fått vara frisk, men har nog några CADASIL-symptom. ”Jag tror att det första symptomet på CADASIL var ett anfall av epilepsityp. Jag fick anfallet när vi semestrade på ett slalomcenter och jag var då ungefär 50 år. Under anfallet fick jag frossbrytningar och tvångsrörelser. Minnet fungerade dåligt. Vi for till sjukhuset men där gjorde man ingenting utan trodde att anfallet var en panikstörning.” Hon fick inte flera motsvarande anfall men andra symptom började visa



sig. Marja-Liisa arbetade då som försäljningssekreterare på ett kontor. ”Jag hade störningar i blodcirkulationen. Ibland var jag tvungen att stiga upp och gå omkring på jobbet för att armar och ben domnade så illa. Också området kring munnen domnade och gjorde det svårt att tala.”

Bort ur ekorrhjulet

Mot slutet av arbetslivet började arbetet bli stressigt. På arbetsplatsen hölls samarbetsförhandlingar varje år och ibland till och med två gånger om året. Till en början var Marja-Liisa rädd för att förlora sitt jobb, men till sist önskade hon rentav att det skulle bli hennes tur att sluta. Hon började bli deprimerad. ”Arbetsbördan bara ökade. Jag blev deprimerad och utmattad och kom inte längre ihåg någonting. Jag började gråta ofta. Jag fick partiell invalidpension, men arbetsgivaren sa att någon sådan pension får man inte hos oss. Då sa jag upp mig.”

Under den tid som följde efter uppsägningen började Marja-Liisa ta sig upp ur sin depression. Hon fick medicin och eftersom hon lyfte partiell invalidpension skickades hon också till mentalvårdsrådgivningen. Där skulle hon gå igenom en rehabiliterande process. ”Till den hörde att jag skulle gå dit en gång i månaden och det kändes onödigt, men var ju riktigt trevligt. Jag fick prata en timme och ingen avbröt mig utan lyssnade bara”, skrattar Marja-Liisa. Inom ett år kunde Marja-Liisa gå i pension helt och hållet, som 59-åring. ”Det året var 59 år den genomsnittliga pensionsåldern, så jag tänkte att jag klarat mig riktigt bra.”

Test eller inte?

Marja-Liisa hade redan varit pensionär i många år när hennes äldre bror blev förlamad. Brodern fick diagnosen CADASIL och syskonen förstod att även deras mamma hade avlidit i den sjukdomen. Därefter lät också Marja-Liisa testa sig. Diagnosen har dock utgjort ett hinder för resandet. ”Vi har rest lite men bara till sådana platser därifrån man enkelt kan ta sig hem till exempel med bil. I sommar ska vi kanske fara till Norge för att återuppleva ungdomsminnen.”

Marja-Liisa och hennes man har två söner på 40 och 33 år. När det gäller pojkarna har hon inte bekymrat sig över sjukdomen eftersom de ännu är unga. Marja-Liisa och hennes man har sagt till sina barn att det

inte är värt att de går och testas eftersom de gillar att resa.”De lever så hälsosamt att en diagnos ändå inte skulle göra någon skillnad. Bägge pojkarna äter hälsosamt, de motionerar och de varken röker eller dricker för mycket alkohol”, förklarar Marja-Liisa.

Ålder eller sjukdom?

På det hela taget mår Marja-Liisa bra och är nöjd med sitt liv. Hon har inte mycket symptom och störningarna i blodcirkulationen har också minskat. Ibland tycker hon att hon är väldigt bortdomnad efter långa bilresor men också hennes man har samma problem, så det är svårt att veta om det är ett symptom på CADASIL. Förlamningar är det enda Marja-Liisa är rädd för. Neurologen hade ändå hoppigivande information om detta: även om CADASIL-patienter borde bli smått gaggiga, som 70-åringar kände läkaren till någon CADASIL-patient som kunde leva självständigt ännu vid 90 år.

”Det tråkigaste är när man inte hittar ord. Min man säger att så är det ju för alla i den här åldern, men det är värre för mig eftersom jag pratar så mycket”, skrattar Marja-Liisa, ”jag måste bara vara lycklig över att ha fått vara så här förunderligt frisk.”



LÅNGSAMMARE, MEN MED GOTT MOD

”Jag tycker om att läsa vetenskapliga artiklar och har också läst mycket om CADASIL”, säger Pentti, make till Marja-Liisa som lider av CADASIL. ”Jag har frågat min frus neurolog varför genfelet inte ger symptom redan som barn om det finns hos människan redan från början. Jag har också frågat varför symptomen i den här släkten helt klart framträder allt senare för varje generation. Läkaren hade inga förklaringar. Den som kan reda ut det här skulle få Nobelpriset, sa han.”

Pentti förhåller sig till sin fru som till en frisk människa som med åldern har börjat få vissa symptom – precis som han själv. Paret gick i pension redan för tio år sedan.

”Marja-Liisas uthållighet har minskat, det märker man. Läkaren frågade henne om hon börjar med många olika saker som hon sedan ändå inte slutför. Och så är det ju. Numera tvingar min fru sig till att slutföra sådant som hon tidigare satt i gång med, och det är hon mycket stolt över. Hon har också gjort sig av med sådan hobbyutrustning som hon inte längre tänker befatta sig med. Hon försöker inte längre lura sig själv med att hon nog ännu någon dag ska använda dem. Men själv har jag precis samma problem. Jag har varit borta från arbetslivet redan i flera år men det finns ännu sådant som jag inte fått gjort trots att jag planerade att ta itu med det genast efter pensioneringen. För oss båda har vissa saker börjat gå allt långsammare. Det finns mycket som tar längre tid än förut.”

Vissa sysslor går trögt

Pentti och Marja-Liisa har också talat om att vissa färdigheter försvinner. ”Min fru har märkt att hon inte längre kan sticka. För fem år sedan beslöt hon sig för att sticka en axelsjal av tunt yllegarn som 90-årspresent till en kusin som bor i Amerika. Marja-Liisa hade i tiden stickat en likadan sjal till sin egen mamma och till min mamma. Hon tänkte använda samma modell och hade också mönstret kvar. Hon lyckades inte med stickningen hur hon än försökte. Det är uppenbart att Marja-Liisa förlorar vissa färdigheter. Å andra sidan har vi märkt att det kan gå på samma sätt också för sådana släktingar som inte lider av CADASIL. Man kan till exempel ha glömt hur hälen på en socka ska stickas, det kan höra samman med åldern och inte med sjukdomen.”

Nya platser piggar upp

De aktiva makarna låter inte sjukdomen utgöra ett hinder för dem utan njuter av livet genom att besöka ett nytt ställe varje vecka och tillbringa långa perioder på stugan ute på landet.

Utöver att Pentti och Marja-Liisa besökt neurologen har de deltagit i ett informationsmöte i anslutning till sjukdomen.”Vi skulle också kunna tänka oss att tillsammans delta i rehabilitering eller kamratstödsträffar, om tidpunkten råkar passa. Men tillsvidare har det inte funnits sådana tillfällen”, säger Pentti.

CADASIL-NÄTVERK

Finlands Neuroförbund tillhandahåller ett CADASIL-nätverk, så att personer med CADASIL-diagnos kan hitta varandra runtom i Finland och kan hålla kontakten. Genom nätverket kan medlemmarna konfidentiellt utbyta erfarenheter inom stödgrupper. Medlemskap i nätverket är kostnadsfritt.

Mera information och anmälningsblankett finns på adressen neuroliitto.fi/toimintaa/harnes-verkostot

GUIDEN VID ARBETSLIVETS VÄNDPUNKTER

Vilka skyldigheter medför sjukdomen i arbetslivet?
Måste jag berätta om min sjukdom?

Det är klokt att berätta om sjukdomen för personalhälsovården så att de kan bedöma hur den påverkar din arbetsförmåga och dina befintliga arbetsuppgifter. Om sjukdomen påverkar din arbetsförmåga på ett sätt som försämrar arbets säkerheten måste du ta upp situationen med din arbetsgivare.

Det är viktigt att du berättar om förändringar i din funktionsförmåga på arbetsplatsen senast när de börjar påverka din arbetsförmåga. När du berättar om förändringarna i ett tidigt skede kan man i god tid ta hänsyn till eventuella förändringsbehov vad gäller arbetsmiljön.

Neuroförbundets guider finns att ladda ner gratis i vår webbshop: neuroliitto.fi/verkkokauppa





neuroliitto.fi