

Guide till Meretojas sjukdom

för patienter, anhöriga och vårdpersonal

INNEHÅLL

Vad är Meretojas sjukdom?	4
Vad beror sjukdomen på?	4
Hur konstateras Meretojas sjukdom?	5
Meretojas sjukdom – symptom	6
Ögonsymptom	6
Symptom i nervsystemet	7
Hudsymptom	8
Problem i mun och med tänder	9
Meretojas sjukdom – behandling	9
Ögonbehandling	9
Ansiktskirurgi och behandling av symptom i nervsystemet	11
Behandling av huden	11
Behandling av mun och tänder	12
Att leva med Meretojas sjukdom	14
Finlands Amyloidosförening rf	15
Relaterade, nyttiga länkar	15

Pämbild: Amyloid på hornhinnan hos en patient med Meretojas sjukdom, vilket ger upphov till nät-likande degeneration på hornhinnan (CLD = corneal lattice dystrofia). Ur boken: K.M. Saari (red.), *Silmätautioppi*, upplaga 6. Kandidaattikustannus Oy, Helsingfors 2011.

FÖRORD

Syftet med den här guiden är att ge information om Meretojas sjukdom, om symptomen och om behandlingen, till patienter, anhöriga och vårdpersonal. Meretojas sjukdom är, p.g.a. sin sällsynthet, rätt okänd både bland patienter och bland vårdpersonal, och det finns ingen tidigare guide. Vi hoppas att guiden är till nytta för alla som är intresserade av sjukdomen!

Innehållet i guiden har vi sammanställt från ett brett fält av experter och undersökningar. I slutet av guiden har vi samlat kontaktuppgifter, som kan användas för att hitta mer information om sjukdomen och hur det är att leva med den. Patientguiden är ett lärdomsprov från Diakonia-högskolans sjukskötarstudier och vi har gjort den i samarbete med Finlands Amyloidosförening rf.

Lydia Kärkinen och Maija Oikarinen

Vi tackar experthjälpen:

Sari Kiuru-Enari, docent i neurologi
Marjatta Sipponen, ärftlighetsköterska, socialarbetare
Tiia Pihlmaa, specialistläkare i plastikkirurgi
Pirjo Juusela, odontologie licentiat
Anja Nieminen, odontologie doktor, specialisttandläkare

Tack för den ekonomiska hjälpen:

Kymin Osakeyhtiös 100-årsstiftelse
Peningautomatföreningen (RAY)
Finlands Amyloidosföreningens medlemmar som givit donationer till patientprojektet

VAD ÄR MERETOJAS SJUKDOM?

Meretojas sjukdom, d.v.s. ärftlig gelsolinamyloidos är en sjukdom som framskrider med åldern och som vanligen framträder med ögon-, nerv- och hudsymptom. Meretojas sjukdom beskrevs 1969 av den finländske ögonläkaren Jouko Meretoja, MD. Meretojas sjukdom är en av ca 40 för Finland specifika ärftliga sjukdomar, s.k. finländska sjukdomsarvet. I Finland har ca 1 000 patienter sjukdomen. Sjukdomen ärvs autosomt, d.v.s. oberoende av kön. Man insjuknar då man ärvt en defekt sjukdomsgen av en förälder.

Meretojas sjukdom iaktogs till en början mest i Tavastland och i Kymmenedalen. Det har rapporterats om sjukdomen också från andra platser i Europa, i Nordamerika och i Asien. Sjukdomen går också under namnen: Kymmenedalens sjukdom, finländsk ärftlig amyloidosis, familial amyloidosis Finnish type, familial amyloidotic polyneuropathy IV, amyloidosis V och corneal lattice dystrophy (CLD) type II.

VAD BEROR SJUKDOMEN PÅ?

Meretojas sjukdom är en ärftlig ämnesomsättningsjukdom i gelsolinproteinet. Gelsolin är ett protein som finns i cellerna, i många olika vävnader och i avsöndras i blodet. Vid Meretojas sjukdom leder en fel på gelsolingenen till ett gelsolinstrukturfel. Som en följd därav störs gelsolinets normala spjälkning i organismen och avvikande gelsolindelar skapar svårlösligt amyloid. Gelsolinamyloidet samlas huvudsakligen i blodkärlsväggarna, utanför cellerna och i olika organs basalmembran, och ger upphov till Meretojas sjukdoms symptom.

Ett barn till en person med Meretojas sjukdom har en lika stor risk att få sjukdomen som att inte få den. Den som inte ärver sjukdomsgenen får inte sjukdomen, liksom inte heller den personens arvingar. Om man får sjukdomsgenen av båda föräldrarna är sjukdomen av svårare grad, och alla barn ärver sjukdomsgenen och insjuknar.

HUR KONSTATERAS MERETOJAS SJUKDOM?

Meretojas sjukdom framträder i släkter och i familjer och är därför vanligtvis känd inom slakten. Således är de, som har en risk att ärva sjukdomen, ofta medvetna om hur sjukdomen manifesterar sig.

För att kliniskt ställa diagnosen Meretojas sjukdom görs en undersökning hos en ögonläkare. Diagnosen baseras på att man i en biomikroskopundersökning upptäcker degeneration av hornhinnan, d.v.s. CLD. Det här är typiskt för Meretojas sjukdom och skiljer den från andra sjukdomar. Sjukdomen börjar sällan med neurologiska symptom. Ansamlingar av amyloid kan påvisas med hjälp av hud- eller muskelbiopsi och med fettaspirationstest under huden. Huvudorsaken till Meretojas sjukdom i Finland är en mutation i gelsolingenen G654A som setts i undersökningar.

Om man misstänker att ett hälsoproblem är ett tecken på Meretojas sjukdom kan man kontakta vårdcentralen eller företagshälsovården. Med läkaren planerar man testen som behövs för de symptom man oroar sig för. Hos läkaren bör man berätta om sjukdomen finns i slakten. Sådana förhandsuppgifter hjälper oftast till att snabba på diagnosen och eventuell behandling.

Om man ärvt genfelet för Meretojas sjukdom kommer sjukdomen att visa sig i något skede av livet. Kanske vill den som har en risk att få sjukdomen redan på förhand, innan symptom visat sig, få veta. Då är det aktuellt med ett gentest på förhand. En förutsättning för ett sådant genundersökning är att man känner till genfelet i slakten. Den som vill genomgå undersökningen bör få remiss av läkaren till ärftlighetsmottagningen på ett universitetssjukhus för att diskutera och bedöma undersökningsbehovet. Med ett blodprov kan man få veta om man ärvt slaktens sjukdomsgen. Att man bär på genfelet ger emellertid inga detaljerade uppgifter om vilka symptom man kan väntas få eller i vilken ålder sjukdomen kan bryta ut. Förhandsgenundersökningar genomförs bara på vuxna eller på nästan vuxna som ligger i riskzonen. Det kan vara viktigt att känna till om man bär på genfelet i synnerhet om man planerar att bilda familj. En genundersökning kan göras också på fostret i början av graviditeten.

Undersökningarna för att utreda symptomen för Meretojas sjukdom i Finland görs inom den offentliga sektorns hälsovård och man betalar poliklinikavgift. Ärftlighetsrådgivning och even-

tuella gentester ingår också i poliklinikavgiften om man har en betalningsförbindelse för dem från hemkommunen. För privatläkar-kostnader kan man ansöka om FPA-ersättning.

MERETOJAS SJUKDOM – SYMPTOM

Vid Meretojas sjukdom uppträder ögon-, nerv- och hudsymptom och symptom i munområdet. Symptomen tilltar med åldern. De första symptomen kan iakttas ungefär efter tjugo års ålder. Majoriteten av patienterna är emellertid i gott skick fortfarande i 60–70-årsåldern. Typiska symptom är ögonsymptom, klåda och torr hud, domningar och stickningar samt symptom i munområdet. Ibland, men inte ofta, uppträder också andra symptom och fynd, som rytmstörningar och mer äggvita i urinen.

Ögonsymptom

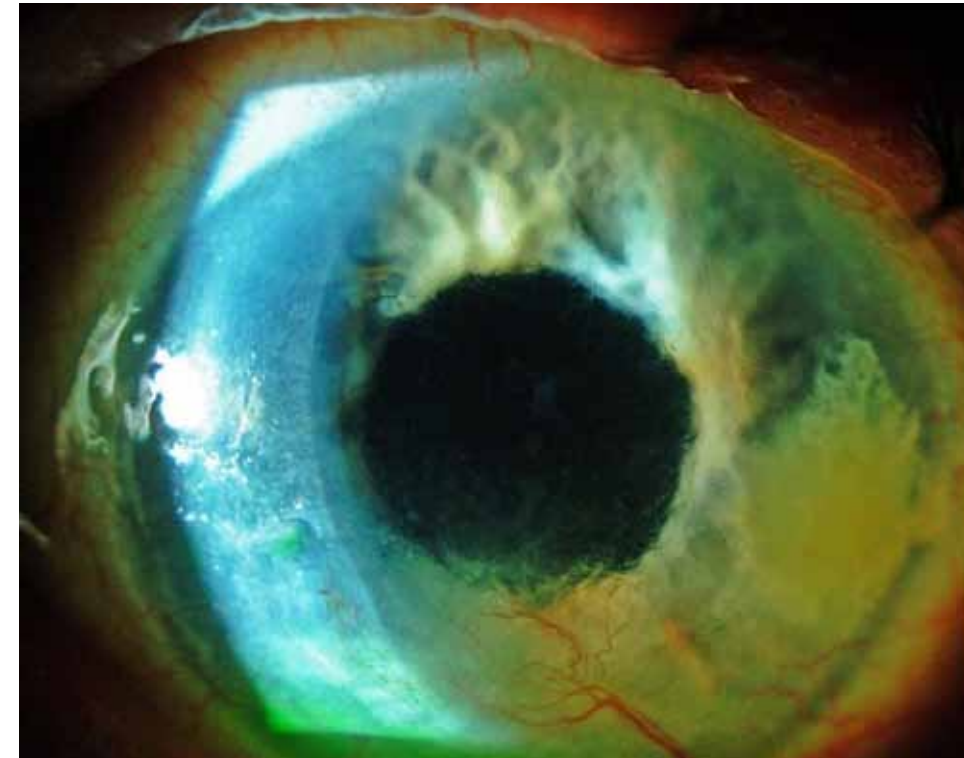
De första symptomen i samband med Meretojas sjukdom är ofta ögonsymptom. På grund av de här symptomen söker patienten sig till optiker eller till läkare och den vägen har många patienter fått sin diagnos. En nätliknande degeneration på ögats hornhinna orsakas av sjukdomen och leder så småningom till nedsatt syn, torra ögon, klåda, retningar, inflammationer samt känslighet för sol och damm.

Torra ögon är det vanligaste ögonsymptomet och det visar sig i alla åldrar. På grund av nedsatt känsel i hornhinnan känner patienten inte att ögonen är torra och kanske inte använder ögondroppar tillräckligt mycket. Då de nedre ögonlocket vänds utåt torkar det ut ögonen, eftersom det avdunstar mer tårvätska från ögonen ju mer ögonspringan är öppen.

Hos dem som har Meretojas sjukdom blir katarakt (grå starr) och glaukom vanliga efter 60-årsåldern.

Vid katarakt blir ögats lins grumlig och ljuset når inte näthinnan vilket leder till nedsatt syn. I synnerhet mörkerseendet försämras vid starr då ögat inte kan urskilja kontraster. Då linsen grumlas påverkar det spridningen av ljuset och orsakar ljuskänslighet.

Glaukom, eller ögontryckssjukdom, är en sjukdom som kan skada näthinnans fiberlager, papillen och synfältet. Sjukdomen fast-



Nätliknande degeneration på hornhinnan (corneal lattice dystrophy, CLD) hos en patient med Meretojas sjukdom, syns upp på bilden som ljusa strängaktiga formationer. Biomikroskopbild : Seppo Lemberg, HUCS Ögonklinik. Kiuru-Enari S. & Haltia M. Duodecim 2010, 126 :1162–71.

ställs då en läkare undersöker ögontrycket, synnerven, näthinnans fiberlager, synfältet och kammurvinkeln.

Symptom i nervsystemet

De neurologiska problemen börjar ofta i omkring 40-års åldern. Neurologiska symptom uppträder typiskt som långsamt tilltagande neuropati i ansiktsnerven, d.v.s. som en nervfunktionsstörning. Ansiktsnervens uppgift är att se till att ansiktets muskler fungerar. Neuropati börjar vanligtvis i ansiktsnervens övre delar och sprider sig senare till de nedre förgreningarna. Det första tecknet kan vara svårhet att rynka pannan.

Så småningom börjar ögonlocken hänga, vilket senare kommer att störa synen. Symptomen kan, då de framskrider, försvåra leende och sväljande. Hos en del kan det utvecklas en funktionsstörning i hypoglossusnerven med atrofi i tungan, d.v.s. förtvining. Också talet kan bli sluddrigt.

Symptomen blir sakta värre med ålderna. Senare kan också andra hjärnnervssymptom framträda, som muskelryckningar i ansiktet eller nedsatt hörsel, vilket beror på en bristande funktion i hörselnerven. Symptom i perifera nervsystemet är vanligtvis lindriga, som domningar och stickningar i ändorna av extremiteterna. Ibland kan symptomen i perifera nervsystemet visa sig i handleden som karpaltunnelsyndrom, vilket innebär att området runt tummen, pek- och långfingret domnar, får muskelsvaghet och smärta.

Hos patienter som är äldre än 70 kan balans- och gångsvårigheter visa sig, liksom svaghet i arm- och benmusklerna samt lindriga funktionsstörningar i autonoma nervsystemet som störd svettning, lågt blodtryck, svindel och förstoppning. Meretojas sjukdom förorsakar inte demens.

Hudsymptom

Hudsymptom förknippade med Meretojas sjukdom uppträder omkring 50-års åldern. Huden torkar lätt ut vilket ger upphov till klåda och man får lättare än annars blåmärken på huden, skrubb-sår och sår också i samband med små skador.

Cutis laxa, d.v.s. att huden blir ovanligt lös, är mycket typiskt för Meretojas sjukdom. Huden blir lösare i områdena runt ansiktet, hårbotten, armbågarna, knäna och händerna. Ett lösare ansikte och hängande hud förändrar utseendet och påverkar ansiktsut-

Lös hud i de övre extremiteterna hos en 67-årig patient med Meretojas sjukdom. Källa: Kiuru-Enari Sari, HUCS Neurologiska kliniken.



trycken. Hudens slöhet gör att ansiktsdragen ser äldre ut i förtid. Eftersom ansiktsförändringar lätt märks och eftersom symptomen är desamma hos alla så påminner äldre patienter med Meretojas sjukdom förvånansvärt mycket om varandra. Cutis laxa har som följd att synfältet kan bli smalare samt att tal och annan munanvändning blir svårare vilket ger de drabbade påtagliga svårigheter.

Problem i mun och med tänder

Meretojas sjukdom är förknippad med olika problem med mun och tänder. Muntorrhet är vanligt, vilket lätt ger upphov till infektioner i munområdet och till en besvärlig känsla. Torr mun beror på att nedre läppen hänger, vilket gör att saliven lättare torkar ut då munnen är lite öppen. Torrheten beror också på nedsatt salivspjälkning, vilket beror på att salivkörteln förtvinar. Symptom på det här är metallsmak i munnen och atypisk hålbildning i tänderna. Hos patienter med Meretojas sjukdom har man vid salivkörtelprov upptäckt amyloidansamlingar och inflammationsförändringar samt mer jästväxt än normalt i munnen. Nedsatt salivspjälkning gör en utsatt för svampinfektioner, vars symptom är att slemhinne- eller tungområdet rodnar och blir ömt och ibland uppstår en vit hinna i munnen. En svampinfektion kan också finnas under tandprotesen, som är en bra växtplats för svamp. Om man misstänker svampinfektion bör man kontakta en tandläkare.

MERETOJAS SJUKDOM – BEHANDLING

Det finns ingen specifik behandling mot Meretojas sjukdom utan den behandlas utifrån symptomen.

Ögonbehandling

Att regelbundet och kontinuerligt behandla ögonen dagligen har en stor inverkan på patientens livskvalitet och på hornhinnans förmåga att förbli tydlig.

Utomhus rekommenderas det att man använder skyddsglasögon som sitter tätt, och ibland kan plastikkirurgi vara på sin plats beträffande de nedre ögonlocken som vänder sig utåt. Viktiga åtgärder för att skydda ögonen är att hålla dem fuktade, skydda dem



från vind, damm och bländningar, samt att rengöra ögonlocker för att förhindra infektioner. Då man fuktar ögonen bör man använda engångsförpackningar med droppar som inte innehåller tillsatser. Ibland kan behandlingen av ögonsymptomen vara en flyttning av hornhinnan.

Vid gråstarr är operation den enda behandlingsformen. Då synen försämras bör man kontakta läkare, som vid behov remitterar till specialläkarundersökningar. Operationen görs ofta med ultraljudsteknik, och då är storleken på såret väldigt litet och läkningen går snabbt.

Vid behandling av glaukom är det centralt att få ned ögontrycket, vilket kan göras med medicinering, med laserbehandling eller med operation. Med en sänkning av trycket kan man förhindra skador i ögats struktur och funktion.

De flesta med Meretojas sjukdom har nytta av regelbunden uppföljning hos ögonläkare. Då kan man särskilt beakta problem med hornhinnan samt risken för att utveckla glaukom.



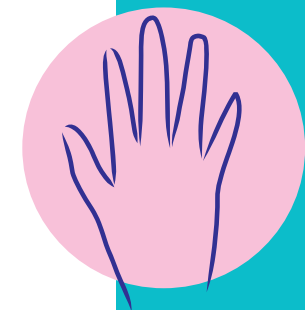
Ansiktskirurgi och behandling av symptom i nervsystemet

Patienter med Meretojas sjukdom i Finland hör till den offentliga hälsovården gällande funktionella symptom i ansiktet. Det här innebär att patienter av läkare kan få remiss till plastikkirurg för bedömning av den eventuella hjälp kirurgiska ingrepp kan ge. På plastikkirurgens mottagning bedöms behovet av operation och tidpunkten. På grund av Meretojas sjukdoms progressiva natur kan åtgärder ibland behövas under flera år, och därför är det ibland bäst att vänta på att symptomen visar sig tydligt innan man inleder behandling med operationer. Man kan göra många slags funktionsförbättrande ingrepp i ansiktet på patienter med Meretojas sjukdom, som att höja ögonbrynen eller pannan, korrigera ögonlocken, höja ansiktet, samt på olika sätt stöda ögonlocken och området runt munnen. Vanliga problem efter operationen är munntorrhet, blodutgjutningar och uppsvälldhet. Det är viktigt att kirurgen som opererar är medveten om sjukdomen och beaktar den i sina behandlingsbeslut. Ärrläkningen i sig utgör vanligtvis inget problem.

Att funktionsstörningar i nervsystemet utvecklas kan man inte förhindra men en neurolog kan hjälpa till med att behandla symptomen. Om en patient med Meretojas sjukdom har störningar i medvetandet är det viktigt att minnas att vid sidan av de neurologiska symptomen brukar sjukdomen förknippas med rytmstörningar, och då kan en kardiolog oftast vara till hjälp.Handledskanalsymptom är t.ex. domningar i händerna och kraflöshet, och de här kan hos många patienter avhjälpas med en operation där nervkompressionen frigörs. För att underlätta de neurologiska symptomen kan man ta vitamin B, och magnesium mot muskelkramper. Då man ska behandlas med operation är det bra att känna till och beakta Meretojas sjukdom eftersom de som har sjukdomen vanligtvis har skörare vävnad och lättare får blodutgjutningar.

Behandling av huden

Den effektivaste behandlingen mot torr, skör och kliande hud är att smörja in sig. Har man torr hud måste man inte undvika att tvätta sig, eftersom dusch, bad och simning hjälper huden att återställa fuktnivån till normal nivå.





Efter att man duschat, badat eller simmat bör man dock genast smörja in huden med bas- eller fuktkräm så att vattnet binds till huden så effektivt som möjligt. Bland de olika krämerna ska man välja den som man själv har bäst erfarenhet av. Vissa krämer kan påskynda att fukten avdunstar från huden vilket torkar ut den ytterligare. Då man väljer kräm kan man vid behov få hjälp av apotekspersonalen. Sol och ljusbehandling kan lindra symptomen. Sommartid kan man ha nytta av solens ultravioletta strålning också i skuggan. Stress sänker tröskeln för klåda och kan således förvärra symptomen. Operativ behandling för hudproblem kan vara operationer som höjer ansiktet, pannan och ögonlocken.

Behandling av mun och tänder

Vid behandling av mun och tänder är det centralt att man behandlar munntorrheten. Om man lider av munntorrhet kan en tandläkare mäta salivutsöndringen. Sänkt salivutsöndring ökar påtagligt risken för hål i tänderna.

För att förhindra hål i tänderna är det viktigt att man noggrant

sköter sina tänder hemma, förutom regelbunda tandkontroller. Noggrann tandskötsel innefattar tandborstning två gånger per dag och daglig rengöring av mellanrummen mellan tänderna. Tandborsten bör vara mjuk för att förhindra skador i tandhalsen. Med en eltandborste får man också bort plack effektivt och med ett mindre borsthuvud kommer man lättare åt svårare platser. Det finns många olika tandborstar och verktyg för rengöring av mellanrummen mellan tänderna och olika passande för handens motorik. Tandkrämen bör innehålla fluor och inte löddra, eftersom det löddrande ämnet orsakar slemhinneirritation hos många. Rengöringen blir ännu mer effektiv med munvatten som bör innehålla fluor och vara alkoholfri, eftersom alkohol torkar ut slemhinnorna. Också proteser ska rengöras morgon och kväll och alltid sköljas efter att man ätit. Dem bör man djuprengöra med en eller två veckors mellanrum, vid behov. Xylitoluggummi och fluortabletter som finns på apoteket kan också förhindra hål i tänderna. Torr mun är ett besvärligt problem, även om salivutsöndringen inte är sänkt. Genom att tugga mer och till exempel genom att ha mer fullkorn och rårivet i maten kan man få salivkörtlarna att producera mera saliv. Att tugga xylitoluggummi har samma effekt, men det bör man konsumera med måtta p.g.a. den laxerande effekten. Man bör få i sig tillräckligt med vätska (1–1,5 liter) om dagen, gärna vatten eller mjölk. Söta safter och stora mängder kaffe bör undvikas. Också många sockerfria drycker innehåller syra och är därför inte att rekommendera som törstsläckare.

En bieffekt av många läkemedel kan vara munntorrhet. Man kan fråga sin läkare om det finns alternativ till de mediciner man tar. På apoteket finns sugtabletter mot muntorrhet, men alla upplever inte att de har någon märkbar effekt. På apoteket får man



För mun- och tandvård

Tandkräm: Salutem, Biotène, BioXtra, Yotuel

Munvatten: Biotène, BioXtra. Klorheksidinmunvatten Paroex

Fluortuggtabletter 6 st/dag

Extra fluor finns också i munvatten (Meridol, Elmex)

också munsprej mot torra slemhinnor, men också mat- och olivolja som finns hemma fungerar som behandling. Man kan med hjälp av fingret gnida in slemhinnorna i munnen, i synnerhet på insidan av kinder och läppar. Mot munntorrhet finns dessutom ett brett utbud av kommersiella produkter och genom att prova sig fram hittar man det som passar.

ATT LEVA MED MERETOJAS SJUKDOM

Hur hårt drabbad man är påverkar väsentligt hur mycket besvär man upplever i sin vardag. Lindringa symptom stör nödvändigtvis inte det dagliga livet så mycket, medan långt gångna symptom kan ge upphov till stora problem. Det är bra att man erkänner de funktionsbegränsningar ens sjukdom orsakar så att man kan anpassa sig efter dem. Det är viktigt att hålla sin allmänna kondition i skick, men för mycket fysisk och mental påfrestning bör trots allt undvikas. Man ska lyssna på sin egen kropp och utifrån det göra det som känns bra.

De största praktiska problemen utgörs vanligtvis av problem med ögonen, huden och munnen. Det här kan man emellertid få olika slag av hjälp för. Det är viktigt att inte glömma bort att fastän Meretojas sjukdom kan påverka exempelvis utövandet av en hobby så är sjukdomen inget hinder för att leva ett fullvärdigt och rikt liv. Meretojas sjukdom påverkar inte fertiliteten eller på något sätt förmågan att få barn negativt. Den påverkar inte utbildning, karriär eller ens finansiella situation.

Om en nära släkting har Meretojas sjukdom kan man själv förbereda sig för den, p.g.a. den stora ärftligheten. De första symptomen i samband med Meretojas sjukdom visar sig ofta först i vuxen ålder, vilket innebär att, vid sidan av den offentliga vården så har företagshälsovården en roll vad gäller att upptäcka Meretojas sjukdom och behandla symptomen. Via Finlands Amyloidosförening rf kan man hitta personer som har Meretojas sjukdom och få nya kontakter och erfarenheter samt stöd för att lära sig att leva med Meretojas sjukdom. Oftast är Meretojas sjukdom en sjukdom som utvecklas rätt långsamt, vilket innebär att de som drabbats har många livfyllda år framför sig.

FINLAND AMYLOIDOSFÖRENING RF

Finlands Amyloidosförening rf (SAMY) är patientförening för Meretojas sjukdom. Föreningens mål är att sprida information samt att fungera som en förenande länk för patienter gällande olika behandlings- och rehabiliteringsmöjligheter. SAMY:s målsättning är också att stöda och främja forskning om sjukdomen genom att erbjuda forskare patientnätverk.

Den som har Meretojas sjukdom kan gå med i Finlands Amyloidosförening rf, skriftligt eller per e-post via föreningens webbsidor. Nedan föreningens kontaktuppgifter.

Finlands Amyloidosförening rf:
c/o Finlands Patientförbund rf
Helsingegatan 14 A 1, 00500 Helsingfors
Telefon: 045 8774 411 (fredagar kl. 10–12)
www.suomenamyloidoosiyhdistys.fi
samy@suomenamyloidoosiyhdistys.fi

RELATERADE, NYTTIGA LÄNKAR

FPA: www.fpa.fi
Synskadades centralförbund: www.nkl.fi/svenska
Invalidförbundet: www.invalidiliitto.fi/portal/sv
Patientens rättigheter: www.valvira.fi/se
Patientförsäkringscentralen: www.pvk.fi
Avdrag för nedsatt skattebetalningsförmåga: www.skatt.fi
Pensionsskydd: www.fpa.fi, www.etk.fi, www.tela.fi
Att få vård: www.stm.fi, www.kommunerna.fi
Ärftlighetsrådgivning: www.vaestoliitto.fi/pa_svenska

Ärftlighetsmottagningar:

Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt (HUS) 09-4717 2189
Kuopio universitetssjukhus (KYS) 017-1721 48
Uleåborg universitetssjukhus (OYS) 08-3153 218
Tammerfors universitetssjukhus (TAYS) 03-3116 5507
Åbo universitets centralsjukhus (ÅUCS) 02-3131 390
Folkhälsans genetiska klinik 09-3155 524

