

När halva hjärnan dör...

Idiopatisk lillhjärnedegeneration. Så löd diagnosen. Idiopatisk – utan känd orsak, enligt ordböckerna. Troligen ärftligt, säger läkaren. Lillhjärnedegeneration. En del av mig håller på att dö alltså. Dö långsamt. Obönhörligt. Obotligt.

Innan jag slutar fungera helt och hållet skall jag försöka beskriva sjukdomen, så sakligt som möjligt, eftersom den är relativt ovanlig och okänd, och eftersom jag som journalist förmodligen har speciella förutsättningar för uppgiften.

Visserligen har jag fått visa upp mig själv för studenter vid Karolinska institutet och svarat på deras frågor, medan magnetkamerabilden av mitt huvud var projicerad på jätteduk bakom mig. Men seansen var bara 40 minuter, jag var oförberedd på vilka frågor som skulle komma och gav triviala och töntiga svar.

Nu vet jag lite mer, har läst på lite grann – också i egna journaler – har pratat med några läkare, och är beredd att berätta om »min situation», förhoppningsvis till den kliniska forskningens fromma.

Tidiga tecken

Ju mer jag lär mig, desto mer kan jag erinra mig av mycket tidiga symtom på sjukdomen. En del går tillbaka till min barndom, men fullt diagnostiserad med magnetkamerans hjälp blev jag inte förrän 1993. Sen dess har det så att säga »gått utför», men jag är fortfarande helt klar i knoppen för att utföra den intellektuella delen av ett skrivande arbete. Felslagen på datortangenterna märks inte – sånt kan ju rättas till.

Jag har funnit det rationellt att kronologiskt berätta om sjukdomens förlopp, så som jag själv har upplevt den.

Balansproblem

Långt efteråt förstår jag nu varför jag aldrig vågade springa på broräcket över Emån i min barndoms Småland på

1940-talet. Inte heller klarade jag att balansera på prästgårdens brädstaket hemmavid. Och blev vederbörligen avhånad som »prästens förläste drul» och »glasögonormen».

Jag var ett sjukligt barn, som höll på att dö i lunginflammation när jag var fem år, fick tidigt glasögon för närsynthet och var allmänt fumlig och försagd. En »nörd», heter det idag, med alldeles tydliga balans- och motoriska problem.

Jag kompenserade mig i musikens och böckernas värld, och brydde mig väl inte så väldigt mycket om att jag inte blev någon elitidrottsman, ett säkert sätt att nå beundran på småländsk bondvitscha. Sedan jag på ren tur lyckats slå in ett par perfekta skruvbollar i ett rangligt fotbollsmål blev jag i alla fall uttagen till laget i skolan.

Min mamma dog i njursvikt innan jag fyllt 15 år. Hon var 47 och hann aldrig själv bli vinglig och sluddrig, som jag själv nu är i 65-årsåldern. Men hon tillhörde inte de mest graciösa på dansgolvet, och jag minns repliken från far till mor när vi satte oss runt matbordet:

– Du rör dig som en fiskekutter som lägger till vid en träbrygga.

Alltså gungande, utan riktigt stabilt fotfäste. Förmodligen kommer mitt arv därifrån. En kusin på mors sida har också vingelpproblem. Inget av mina egna tre barn uppvisar dock några störningar av det här slaget. Ännu, är det bäst att tillägga.

»Strulpelle» i lumpen

Under hela skoltiden flydde jag undan alltför hårda fysiska ansträngningar; kanske kunde jag hävda mig genom att jag busade, ledde ett jazzband och skrev lokalrevy. Mitt sämsta ämne var gymnastik, som jag avskydde.

Lumpen gick till en början bra. Jag var infanterist på Gotland, dessutom uttagen till underofficersutbildning. Jag blev känd för att tappa saker och strula till det mesta när vi hade vapenövning. Kasta handgranat var inte min starka sida.

– Ska den där Roselius kaste, då blir det livsfarligt, sa kamraterna. Och jag slapp kasta iväg den skarpladdade granaten, som så gott som pulveriserade värnet framför oss.

När vi i slutövningen bedrev »fria kriget» på Fårö fick alla träna på att föra befäl över en styrka på 80 man. När det blev min tur hade vi varken sovit eller ätit ordentligt på tre dygn. Jag vimsade till allt i ordergivningen, så att vårt ordinarie befäl fick rycka in och rädda hundratals Fåröfår från att bli oskyldiga offer i en anfallsövning.

Bergsbestigande murvel

Egentligen bekymrade mig inte den fysiska fumligheten särskilt mycket. Jag var tillräckligt bra på så mycket annat. Jag kunde spela piano, skriva revy, rimma och förföra flickor. Som först Uppsalastudent, senare dagspressjournalist prövade man på det mesta, bl a att vara vaken flera dygn i sträck och ta en och annan grogg emellanåt.

När jag kom till korta var det fråga om rent fysiska prestationer, som till exempel när ett gäng nordiska journalister skulle bestiga ett fjäll på Island. Att gå uppåt vållade mig inga större problem, men under nerfärden var mina ben som gelé, jag fick ångest och svindel och ville kasta mig ner i varenda klyfta som öppnade sig.

Ett liknande problem fick jag när jag några år senare arbetade som teveproducent. För att få en överblick över det då under planering varande universitetsområdet vid Frescati klättrade jag och en fotograf högst upp i lanterninen på Naturhistoriska riksmuseet. Det var när vi skulle ner igen, och jag skulle bära halva utrustningen, som jag märkte att mina ben darrade och inte fungerade helt normalt.

Sluddrande speaker

Som teveproducent hade jag bl a till uppgift att skriva och läsa in speakertexter till programmen. Ibland skedde det direkt i sändning, men oftast gjordes det i studio dessförinnan och bandades. Jag fick ofta höra att jag sluddrat och snubblat över någon passage, som måste göras om. Av kamrater fick jag höra:

– Du gör bra texter men artikulerar dåligt.

Det var det första tecknet på talsvårigheter, som med tiden skulle bli värre. I min sista speakertext från hösten 1987, då jag verkligen ansträngde mig

Författare

MAGNUS ROSELIUS
frilansjournalist, Solna.

att texta tydligt, kunde den uppmärksamme höra ett tydligt darr på mina stämband.

Jag hade också besvär av en tilltagande hosta och täta harklingar. Sveriges Radio hade vid den tiden en speciell halsläkare, som tog mig under behandling. Han hade många framgångsrika fall på sin meritlista, men sa till mig efter några veckor:

– Jag är ledsen, men jag kan inte göra något i ditt fall. Jag hittar inte orsaken.

Hektisk motionering

Jag insåg att jag som teveproducent rökte och drack för mycket, och att jag överhuvudtaget levde ett osunt stillasittande liv med sena kvällar. Därför började jag motionera. Dels joggade jag en halvmil ett par dar i helgerna, dels gick jag på gympta tre gånger i veckan i SRs fina motionsanläggning. Jag lyckades lägga av med att röka, och har inte tagit ett bloss sedan oktober 1986.

Jag tog också cykeln i stället för bilen de 9 kilometerna till jobbet, och blev så flitig som motionär att jag fick ett premium av SRs motionsklubb. Vid ett ergometertest konstaterades att jag hade mycket bra kondition för min ålder.

Men hostan och harklingarna blev inte bättre. Cancer? Nej, sa doktorn. Jag fick olika mediciner, men ingenting hjälpte. Vid en undersökning på KS, med tillhörande allergitest, fastslog man att jag troligen hade astmaallergi. Jag fick Pulmicort och Atrovent, som jag flitigt använde i tre år. Dock märkte jag ingen radikal förbättring.

I samma veva bytte jag jobb och blev kommunal informatör.

AT-läkare på rätt spår

Det var en ung kvinnlig AT-läkare på KS som ledde mig på rätt spår.

– Det måste vara nåt neurologiskt, sa hon. Du ska få en remiss.

Remissen ledde mig vidare till magnetkameraundersökning, som företogs på KS den 8 februari 1993. Jag minns den timplånga undersökningen som ytterligt plågsam, som om jag redan lagts i kista. Inte blev det bättre av att en stor del av undersökningen måste göras om, eftersom jag inte legat stilla.

Resultatet dröjde en vecka. Jag fick det av docent Charlotte Sachs på neurologen, och det var entydigt: »*idiopatisk lillhjärnedegeneration*». Innebörden var att styrande centra för balans, finmotorik och talartikulation var på väg att förtvina. Det fanns inget botemedel. Processen, som kunde fördröjas om jag avstod från alkohol, skulle hur som helst bli långvarig, men den var progressiv. Kanske kunde den utgöra grund för förtidspension.

Orsaken till sjukdomen, sade doktor

Sachs, var förmodligen ärftlig. Prognosen osäker.

Vinglande kroggäst

Jag fick nu förklaringen till det något vingliga beteende jag lidit av under en tid. Krogvakter hade vägrat släppa in mig eftersom jag, trots att jag var helt nykter, hade »raglat». Vid ett annat tillfälle anklagades jag för att ha »sluddrat» och varit »simmig i blicken», liksom »påverkad av knark eller alkohol». En gång föll jag i en trappa utan ha druckit en droppe. Jag noterade också att mitt mörkerseende försämrades. Detta kan dock ha varit ett vanligt ålderssymtom.

Förtidspensionen, som beviljades mig i maj 1993, passade mig perfekt, då mitt uppträdande i vardagslivet, vinglande och sluddrande, fick många att tro att jag hade alkoholproblem och var full mitt på ljusa dan. Jag råkade ut för att man trodde att jag körde bil berusad; jag slutade vid denna tid att köra bil, trots att mina problem egentligen inte alls påverkade min körning. Men eftersom alla i familjen så småningom hade körkort behövde jag sällan köra själv.

Vad som märktes mest var att finmotoriken försämrades. Jag fick svårare att knäppa knappar och knyta skosnören,

och av mina flotta improvisationer på pianot blev det »bludder». Jag har vid millennieskiftet slutat att spela helt.

Rullator och käpp

Under det senaste året har mina problem förvärrats. Jag märkte det först på svårigheterna att gå. Min dagliga promenad på fyra kilometer runt Råsta-sjön i Solna har jag fått ställa in, försökte sen gå kortare sträckor med käpp men använder nu rullator. Även med rullatorn har dock promenader på en halv kilometer eller mer blivit mödosamma. Även inomhus rör jag mig inte obehindrat, och måste alltid vila några sekunder när jag ska ta mig upp från sittande ställning. Jag har också fått färdtjänst och parkeringstillstånd för handikappade.

Det känns att halva hjärnan håller på att dö. De motoriska svårigheterna har nu drabbat även tarmfunktionen; jag måste ofta gå på toaletten, och då krysta kraftigt för att få ut något. Jag har ibland också svårt att svälja vissa saker, t ex kokt ris, och får emellanåt långa hostanfall.

Än så länge fungerar dock storhjärnan oklanderligt, och det är med hjälp av denna, mina journaler och datorn som jag gjort denna fallbeskrivning. •

Doktors kommentar:

Karakteristisk bild av ärftlig lillhjärnsdegeneration

Den symtombild som beskrivs i artikeln på föregående sidor är karakteristisk. Patienten har en tilltagande balansrubbnings tendens till snedsteg och talsvårigheter sedan några år tillbaka.

Neurologisk undersökning

Vid min neurologiska undersökning av Magnus fann jag påtaglig dysartri, lätt ataxi i armar och händer vid finger-näspröv och påtaglig ataxi i benen vid häl-knäprov. Gången var bredspårig. Ingen tremor. Övriga undersökningar (ögonmotorik, syn, hörsel, känsel och extremitetsreflexer) var normala. Babinskis tecken förelåg inte.

Således rörde det sig om en isolerad cerebellär funktionsrubbnings. Att alkohol skulle vara orsaken kunde avskrivast, men jag rådde till måttlighet för att skona lillhjärnan. Det fanns ingen kännedom om liknande symtom i släkten.

Magnetkameraundersökning några månader senare visade en generell, måttlig lillhjärnsatrofi. Övriga delar av

hjärnan, inklusive hjärnstammen, hade normalt utseende.

Ärftlig belastning

Vid återbesöket berättade Magnus att balans- och koordinationsrubbningsen hade varat längre än han senast hade uppgivit. Alltsedan barndomen hade han varit motoriskt klumpig i vissa situationer, men inte värre än vad som kunde accepteras som normalt. Han hade också tagit reda på att balansrubbnings hade förekommit i släkten på moderns sida. Diagnosen ärftlig lillhjärnsdegeneration kunde därigenom bekräftas.

Förloppet är långsamt progredierande. Symtomen och sjukdomstecknen tilltar på det sätt som Magnus berättar. Sjukdomens handikapp har ändå inte hejdat ett innehållsrikt yrkesliv.

Komplex sjukdomsgrupp

Ärftlig lillhjärnsdegeneration ingår i en komplex sjukdomsgrupp, de s k he-

redoataxierna eller hereditära degenerativa spinocerebellära sjukdomarna. Denna grupp består av åtminstone 30 olika sjukdomar, som är mer eller mindre väl genetiskt definierade. De följer autosomt recessivt, X-bundet recessivt eller autosomt dominant nedärvningsmönster. Generellt sett debuterar de recessiva formerna tidigt, före 20 års ålder, de dominanta senare. I familjer med dominant nedärvning förekommer ibland anticipation, dvs symtomen uppstår tidigare, med tilltagande svårighetsgrad för varje generation.

Andra organsystem kan vara engagerade

Vid de spinocerebellära sjukdomarna förekommer, förutom lillhjärnssymtom, också tecken på affektion av andra delar av centrala och perifera nervsystemet. Även andra organsystem, t ex hjärtat, kan vara engagerade. De symtom som förekommer är bl a synnedsättning, dövhet, demens, extrapyramidala symtom och perifera pareser. Den kliniska variationen är således stor.

Familjer med isolerade symtom från lillhjärnan är ovanliga. Även inom dessa familjer varierar de cerebellära symtomen med nystagmus, oftalmoplegi och postural tremor, förutom ataxi och dysartri.

Klassificering

Under åren har många system utarbetats för att indela heredoataxierna. Klassificeringen har nu underlättats genom framsteg inom genetisk forskning. För närvarande kan man inom klinisk praxis med DNA-diagnostik definiera sjukdomsformerna, Friedreichs ataxi och spinocerebellär ataxi, grupperade i typerna 1, 2, 3, 6 och 7. På forskningsnivå kan betydligt fler sjukdomsformer bestämmas.

Steget är långt mellan lokalisering av en sjukdoms gen och den kliniska diagnosen. Dessutom återstår mycket arbete innan de sjukdomsframkallande mekanismerna är klarlagda, vilket skulle ge möjlighet till riktad behandling.

Under tiden blir vår uppgift att underlätta patientens vardag och minska olägenheterna.

Charlotte Sachs

docent i neurologi, överläkare,
neurologiska kliniken,

Karolinska sjukhuset, Stockholm

Adv Immunol, Adv Parasitol, Adv Virus Res, AIDS, Am J Clin Nutr, Am J Epidemiol, Am J Hum Genet, Am J Obstet Gynecol, Am J Pathol, Am J Physiol, Am J Psychiatry, Am J Respir Cell Mol Biol, Am J Respir Crit, Am J Surg Pathol, Am Trop Med Hyg, Anesth Analg, Anesthesiology, Ann Intern Med, Ann Neurol, Ann Surg, Annu Rev Cell, Annu Rev Immunol, Annu Rev Microbiol, Annu Rev Neurosci, Annu Rev Nutr, Annu Rev Pharmacol, Arch Dermatol, Arch Gen Psychiatry, Arch Ophthalmol, Arch Phys Med Rehabil, Arterioscl Throm Vas Biol, Arthritis Rheum, Behav Brain Sci, Biol Reprod, Blood, Bone Marrow Transplant, Brain, Brain Pathol, CA Cancer J Clin, Cancer Causes Control, Cancer Epidemiol Biomarkers Prev, Cancer Gene Ther, Cancer Res, Cardiovasc Res, Cell, Circ Res, Circulation, Clin Exp Allergy, Clin Microbiol Rev, Clin Oral Implants Res, Clin Pharmacokinet, Clin Pharmacol Ther, Crit Care Med, Crit Rev Food Sci Nutr, Crit Rev Toxicol, Curr Opin Cell Biol, Dev Dyn, Diabetes, Drug Dev Res, Drugs, Ear Hear, EMBO J, Endocr Rev, Epidemiology, Evol Biol, FASEB J, Fertil Steril, Gastroenterology, Gene Dev, Gut, Gynecol Oncol, Hepatology, Hum Mol Genet, Hum Reprod, Immunity, Immunol Today, Int J Androl, Invest Ophthalmol Vis Sci, J Allergy Clin Immunol, J Am Coll Cardiol, J Am Geriatr Soc, J Am Soc Nephrol, J Androl, J Biol Chem, J Biomed Mater Res, J Bone Joint Surg Am, J Bone Miner Res, J Cell Biol, J Cereb Blood Flow Metab, J Clin Invest, J Clin Oncol, J Clin Psychopharmacol, J Exp Med, J Gen Physiol, J Gerontol, J Infect Dis, J Invest Dermatol, J Investig Med, J Med Chem, J Natl Cancer Inst, J Neuropathol Exp Neurol, J Nucl Med, J Pediatr, J Physiol (London), J Pineal Res, J Thorac Cardiovasc Surg, J Trauma, J Vasc Surg, J Virol, JAMA, Kidney Int, Lancet, Laryngoscope, Magn Reson Med, Magnet Reson Quart, Med Decis Making, Med Res Rev, Microbiol Rev, Mol Cell Biol, Mol Cell Endocrinol, Mol Cell, Mol Endocrinol, Nature, Nat Genet, Nat Med, Neuron, N Engl J Med, Ophthalmology, Osteoporos Int, Proc Natl Acad Sci U S A (PNAS), Pain, Parasitol Today, Pediatr Res, Pediatr Pharmacol Rev, Physiol Rev, Phys Ther, Prog Retin Eye Res, Psychophysiology, Radiology, Rev Physiol Biochem Pharmacol, Rheum Dis Clin North Am, Science, Stat Med, Trans R Soc Trop Med Hyg, Transplantation, Trends Biochem Sci, Trends Biotechnol, Trends Cardiovasc Med, Trends Cell Biol, Trends Genet, Trends Neurosci, Trends Pharmacol Sci.

Forskare!

Meddela Läkartidningen när Du har fått ett manuskript publicerat i en välrenommerad internationell tidskrift med hög impact-faktor. Vi kommer då att publicera Din egen sammanfattning av arbetet på vår nya nyhetssida.

Definitionen för »tidskrifter med hög impact-faktor!« är att tidskriften finns med på ISIs lista över tidskrifter som har högst impact-faktor inom respektive medicinskt ämnesområde, eller finns med på listan över de 15 tidskrifter som har högst impact-faktor oberoende av ämnesområde. En komplett förteckning finner Du på www.kib.ki.se/info/pub/journal_se.html

Gör så här: Skriv en kort sammanfattning av arbetet (200 till 300 ord) med tonvikt på resultat och betydelse. Använd formuleringar som kan förstås av alla läkare oberoende av specialitet. Ge hela referensen till artikeln (enligt Vancouver-systemet) och bifoga gärna en illustrativ bild eller ett informativt diagram. I speciella fall (t ex artiklar i N Engl J Med, Nature eller motsvarande) kan sammanfattningens publicering samordnas med artikelns publicering om Du meddelar oss publiceringsdatum minst 14 dagar i förväg.

Välkommen med din sammanfattning per e-post till redaktionen@lakartidningen.se
Josef Milerad,
medicinsk chefredaktör.

