

**Anders Silfors**, sekreterare Svensk dystoniförening, Älvsjö, Stockholm

**Göran Solders**, docent, överläkare, neurologiska kliniken, Huddinge Universitetssjukhus (*goran.solders@neuro.hs.sll.se*)

## Att leva med dystoni

### En enkätundersökning till Svensk dystoniförenings medlemmar

|| Med dystoni menas ett tillstånd med ofrivilliga ihållande muskelsammandragningar som leder till vridande upprepade rörelser eller onormal kroppshållning. Smärta är vanligt förekommande. Tillståndet kan drabba enstaka muskler, grupper av muskler eller vara mer utbrett. Från att tidigare ha varit ansedda som psykogena tillstånd är det idag klarlagt att de allra flesta fallen har sitt ursprung i störningar i motoriska centrala bansystem, framför allt i de basala ganglierna [1, 2]. Från att ha varit en känd företeelse endast för neurologspecialister har kunskaper om dystonisyjukdomarna under 1990-talet spridits till en vidare krets av läkare och vårdpersonal.

Den totala prevalensen av primär dystoni anges i en europeisk multicenterstudie till 1 56/1 miljon. Vanligast är cervikal dystoni (57), blefarospasm (36) och skrivkramp (14) [3]. Segmentella och fokala dystonier är 1,9–3,6 gånger vanligare hos kvinnor än hos män [4, 5]. Den vanligaste insjuknandeåldern är mellan 40 och 49 år. Även om flertalet fall uppstår sporadiskt anges att släktingar med dystoni förekommer hos cirka 23 procent [6].

Den behandling med olika mediciner som tidigare stått till buds gav sällan god symtomlindring och medförde ofta besvärande biverkningar. Många drabbade prövade även andra behandlingar som sjukgymnastik, kiropraktik eller akupunktur. Injektioner med botulinumtoxin innebar för många dystonidrabbade en revolution och en väsentligt förhöjd livskvalitet när tekniken etablerades under 1990-talet [1, 7-9].

#### Svensk dystoniförening

Svensk dystoniförening har idag 340 medlemmar och har som ändamål att på olika sätt främja de dystonidrabbades intressen. För att kunna göra detta på bästa sätt har det inom föreningen bedömts att ytterligare information behövs om de drabbades situation och egna erfarenheter. Under våren 2000 vände vi oss därför till föreningens dåvarande medlemmar med frågor på en del av de punkter vi själva bedömt som de väsentligaste. Svaren var givetvis anonyma, och responsen var imponerande. Av de 268 formulär som utsändes återkom 221 (82 procent) med fullständiga enkätsvar.

#### || Resultat

Av de 215 personer som angett kön var 174 (81 procent) kvinnor. Riktigt så stor kvinnodominans föreligger inte i föreningen (76 procent) och sannolikt heller inte bland de cirka 2 000 dystonipatienter som idag får behandling i Sverige.

#### SAMMANFATTAT

Dystoni är en grupp av sjukdomar med ofrivilliga ihållande muskelsammandragningar. En enkät till Svensk dystoniförenings medlemmar presenteras.

81 procent av de svarande var kvinnor, och den vanligaste formen var cervikal dystoni (spasmodisk torticollis).

21 procent angav att de hade släktingar med störd rörelseförmåga.

Tid från symtomdebut till rätt diagnos var sex år.

Injektion med botulinumtoxin och sjukgymnastik rankades som mest effektiva behandlingar. Många drabbade uttryckte önskemål om mer sjukgymnastisk behandling, bättre läkarkontinuitet och mer psykologiskt stöd.

Medianåldern hos de svarande var 55 år, endast 5 svarande var under 30 år och 28 personer var 69 år eller äldre.

Av de svarande förvärvsarbetade 102 (47 procent), varav 44 (20 procent) arbetade heltid. Av dessa var emellertid 11 vid svarstillfället sjukskrivna. Dystonidrabbade förvärvsarbetar således i stor utsträckning trots sina handikapp. En av de svarande efterlyste bättre rådgivning för att hantera relationerna med arbetsgivaren.

Totalt avgavs 313 svar av 221 svarande, vilket innebär att många angav fler än en typ av dystoni. Cervikal dystoni var inte oväntat den vanligaste formen och förekom hos 85 procent. Näst vanligast var oromandibulär dystoni (16 procent), skrivkramp (9,5 procent), blefarospasm (9 procent) och spasmodisk dysfoni (6 procent) (Tabell I). Bilden är mer belysande för föreningens medlemmar än för fördelningen av prevalensen av de olika dystoniformerna i den svenska befolkningen.

En naturlig reaktion för den drabbade är att söka en rationell förklaring till debuten av dystonin. Av de tillfrågade hade 161 (73 procent) tyckt sig finna ett samband med en eller flera inträffade händelser eller förhållanden. Vanligaste angivna

**Tabell I.** Typ av dystoni (n=313).

Cervikal dystoni (torticollis)	188
Oromandibulär dystoni	24
Skrivkramp	21
Blefarospasm	20
Spasmodisk dysfoni	14
Meiges syndrom	8
Hemidystoni	8
Generell dystoni	4
Annan	26

orsakerna var stress i jobbet eller den närmaste omgivningen och stark sinnesrörelse i samband med olycka/motgång av personligt slag.

47 personer (21 procent) uppgav att de hade släktingar med störd eller nedsatt rörelseförmåga. På frågan om någon släkting hade haft dystoni svarade 14 ja (6 procent), och av dessa angav 4 (2 procent) att flera nära släktingar var dystonidrabbade.

216 personer kunde tidsbestämma de första besvären. Genomsnittlig debutålder för dessa var 41,6 år. Den genomsnittliga åldern vid tillfället för rätt diagnos var 48,2 år. Korrekt diagnos fick gruppen således genomsnittligt drygt sex år efter det att besvären började.

På frågan hur många läkare som konsulterats innan korrekt diagnos förelåg fördelade sig svaren enligt följande:

• hos första konsulterade läkare	41 (19 procent)
• efter besök hos 2 läkare	59 (27 procent)
• efter besök hos 3–5 läkare	96 (44 procent)
• efter besök hos 6–9 läkare	11 (5 procent)
• efter besök hos fler än 10 läkare	10 (5 procent)

Fem personer angav att sjukgymnast aktivt medverkat till att vederbörande fått rätt diagnos, i ett fall hade naprapat medverkat.

### Behandling

Patienterna fick själva, på en femgradig skala (5 = mycket bra, 4 = bra, 3 = varken bra eller dåligt, 2 = dåligt, 1 = mycket dåligt), ranka sina upplevelser av effekten av sex olika behandlingar: kiropraktik, akupunktur, sjukgymnastik, qi gong (ett slags fysisk träning i syfte att uppnå balans och symmetri), tablettmedicinering och injektioner med botulinumtoxin.

Inte oväntat hade de flesta (90 procent) prövat och gett omdöme om botulinumtoxin, som också var den behandling som hade den bästa effekten (medelpoäng = 3,81). Sjukgymnastik rankades som den näst effektivaste behandlingen (medelpoäng = 3,64) av de 78 procent som prövat detta. 29 av de svarande (13 procent) hade provat qi gong och givit detta en medelpoäng på 3,17. Tablettmedicinering är verksam i vissa slag av dystoni, varför det kan vara fel att räkna genomsnittspoäng för detta behandlingsalternativ. 135 svarande (61 procent) hade prövat detta, men endast 45 upplevde sådan medicinering som verksam. Akupunktur och kiropraktik upplevdes som mindre verksamma alternativ. Resultaten av de prövade behandlingarna framgår av Tabell II.

De allra flesta av de svarande var på det hela taget nöjda med det bemötande, den information om dystoni och de åtgärdsprogram som de fått hos behandlande läkare. Dock finns ett mindre antal som uttryckt missnöje med förståelsen för de relationsproblem som sjukdomen vällar (19 procent), med att läkaren har för lite tid att lyssna (46 procent) eller med den information om dystoni som givits (17 procent).

**Tabell II.** Prövade behandlingar och resultat av dessa. 5 = mycket bra, 4 = bra, 3 = varken bra eller dåligt, 2 = dåligt, 1 = mycket dåligt.

Omdöme:	5	4	3	2	1	medel
Injektion med botulinumtoxin (N=199)	49	90	41	12	7	3,81
Sjukgymnastik (N=173)	33	64	61	12	3	3,64
Qi gong (N=29)	1	10	14	1	3	3,17
Medicinering (N=135)	10	35	45	28	17	2,94
Akupunktur (N=125)	8	13	62	20	22	2,72
Kiropraktik (N=82)	2	9	36	15	20	2,48

Ett drygt hundratal personer har gett förslag till förbättringar inom vården. Dessa förslag har grupperats i följande fyra huvudgrupper:

- Mer/bättre specialiserad sjukgymnastisk behandling: 58 förslag
- Mer/bättre information och bättre kontinuitet i läkar-kontakter: 37 förslag
- Mer psykologiskt stöd: 13 förslag
- Mer forskning, effektivare mediciner: 6 förslag

Kommentarer på många svarsformulär gav uttryck för stor uppskattning av de insatser som gjorts och de effekter som vunnits genom, i en del fall namngivna, sjukgymnasters arbete och som man vill låta även andra dystonipatienter ta del av. Några av dem som betonat behovet av psykologiskt stöd har särskilt angett att detta bör sättas in i anslutning till att man fått sin diagnos, som ett stöd i genomlevnaden av krisperioden innan dystonin »accepterats« som något man måste leva med.

### Relationer med omgivningen

Familjerelationerna utsätts för starka påfrestningar, framför allt vid insjuknandet och krisperioden närmast därefter. Av de 211 svarande upplever 108 (51 procent) ett starkt stöd från familjen, 78 (37 procent) upplever stödet något svagare och 25 (12 procent) saknar stöd.

Den dystonidrabbade förlorar en del av sitt kroppsspråk och riskerar därmed att bli misstolkad och missförstådd, vilket i vissa fall kan leda till social isolering. Bland de tillfrågade i enkäten tycks dessa konsekvenser dock sällan vara uttalade. Endast 20 (9 procent) uppgav att de ofta blir missförstådda och 15 (7 procent) att de isolerar sig från omvärlden. Delvis instämde dock 53, respektive 49, procent i dessa påståenden, vilket försiktigtvis kan tolkas som att man då och då råkar ut för missförstånd respektive känner behov av att isolera sig.

Kontakterna med försäkringskassan och dess representanter spelar en stor roll. 186 (84 procent) av de svarande hade varit i kontakt med försäkringskassan. Av dessa upplevde endast 42 (23 procent) att de mött handläggare som kunnat och velat ge rätt assistans.

### II Diskussion

Vi fann en god överensstämmelse avseende epidemiologiska data mellan Svensk dystoniförenings medlemmar och tidigare publicerade studier avseende såväl insjuknandeålder som könsfördelning och typ av dystoni [3-5]. Intressant nog svarade nästan exakt samma andel (21 procent) att de hade släktingar med störd rörelseförmåga som i en tidigare studie av Waddy och medarbetare 1991 (23 procent) [6]. Dystonisjukdomarnas relativa sällsynthet och varierande symtombilder gör att de kan vara svåra att känna igen. Drygt hälften av de

**annons**

**annons**

svarande hade besökt tre eller fler läkare innan korrekt diagnos ställdes, 10 procent hade besökt fler än sex läkare. Liksom i internationella studier blev väntetiden till rätt diagnos lång, för våra patienter drygt 6 år. I en nyligen presenterad engelsk enkätundersökning omfattande 291 personer med dystoni anges en väntetid till rätt diagnos till 4,6 år [10].

Den behandling som rankades högst av patienterna var, inte oväntat, injektioner med botulinumtoxin. Det råder idag en bred enighet om att behandling med botulinumtoxin är en säker och effektiv metod med goda långtidsresultat, speciellt vid cervikal dystoni [8, 11, 12]. Även om behandlingen är dyr (cirka 16 000 kronor per år bara i medicinkostnader) har det tydligt visats att inte bara dystonisymtomen minskar utan att man även ser förbättringar avseende livskvalitetsaspekter (Nottingham Health Profile) såsom emotionella symtom, sociala funktioner och smärta [13].

De många olika, och ofta dåligt dokumenterade, utvärderingsinstrumenten gör det svårt att jämföra olika behandlingsstudier [14]. Att bara mäta behandlingseffekt avseende neurologiska statusfynd (till exempel med Tsui-skala) ger dock en ofullständig bild. Vid försök till utvärdering av behandlingseffekt bör även metoder användas som mäter patientens totala sjukdomsupplevelse [15]. Vid jämförelse mellan dem som valde att avsluta, respektive fortsätta sin behandling med botulinumtoxin sågs skillnader framför allt avseende funktionsnedsättning och beträffande patientens egen upplevelse av sjukdom och handikapp [16].

Även sjukgymnastisk behandling rankades högt i denna studie. Särskild sjukgymnastik för dystoni drabbade har i Sverige sedan sjuttioalet utvecklats av en handfull sjukgymnaster i nära samarbete med neurologer. Individuellt utformade program för sjukgymnastik tillämpas numera både för patienter som inte svarar på toxinbehandling och som komplement till injektionerna, en väg att återerövra en mer normal kroppshållning och ett »muskelminne« med samma syfte. Sjukgymnastik med individuellt utformat program framstår som ett värdefullt och efterfrågat komplement till injektionerna.

Kontakten med och bemötandet från vården upplevdes som god av flertalet patienter, som ju ofta kommer för botulinumtoxininjektioner var tredje månad. Längre tid hos läkaren och bättre kontinuitet samt mer psykologiskt stöd efterlystes dock av många, något som manar till eftertanke när krav på effektivare mottagningar med färre och kortare återbesök är den kliniska vardagen för många behandlande läkare. Uppenbarligen bör försäkringskassans handläggare fortsättningsvis bli en prioriterad målgrupp för information om dystonisjukdomar.

Det är vår förhoppning att den belysning av dystonins olika dimensioner som undersökningen givit skall komma till användning inom vården och inom berörda myndigheter och bidra till att öka förståelsen och insatserna för att lindra effekterna av den omvälvning och det identitetsbyte som dystonin påtvingar de drabbade.

## Referenser

1. Dauer WT, Burke RE, Greene P, Fahn S. Current concepts on the clinical features, etiology and management of idiopathic cervical dystonia. *Brain* 1998;121:547-60.
2. Bressman SB. Dystonia update. *Clin Neuropharmacol* 2000;23:239-51.
3. A prevalence study of primary dystonia in eight European countries. The Epidemiological Study of Dystonia in Europe (ESDE) Collaborative Group. *J Neurol* 2000;247:787-92.
4. Chan J, Brin MF, Fahn S. Idiopathic cervical dystonia: clinical characteristics. *Mov Disord* 1991;6:119-26.
5. Claypool DW, Duane DD, Ilstrup DM, Melton LJ 3d. Epidemiology and outcome of cervical dystonia (spasmodic torticollis) in Rochester, Minnesota. *Mov Disord* 1995;10:608-14
6. Waddy HM, Fletcher NA, Harding AE, Marsden CD. A genetic study of idiopathic focal dystonias. *Ann Neurol* 1991;29:320-4.
7. Odegren T, Lennerstrand G, Lindestad PÅ, Hertegård S, Borg J. Botulinumtoxin – från hot till botemedel. *Läkartidningen* 1996;93:1619-24.
8. Kessler KR, Skutta M, Benecke R. Long-term treatment of cervical dystonia with botulinum toxin A: efficacy, safety, and antibody frequency. German Dystonia Study Group. *J Neurol* 1999;246:265-74.
9. Aquilonius SM. Från botulism till kosmetik – en läkemedelssaga. *Läkartidningen* 2000;97:1228-31.
10. Camfield L, Shlomo YB, Waller TT. The impact of cervical dystonia on quality of life. London: Institute of Neurology, University College;2000.
11. Brashear A, Bergan K, Wojcieszek J, Siemers ER, Ambrosius W. Patients' perception of stopping or continuing treatment of cervical dystonia with botulinum toxin type A. *Mov Disord* 2000;15:150-3.
12. Comella CL, Jankovic J, Brin MF. Use of botulinum toxin type A in the treatment of cervical dystonia. *Neurology* 2000;55:S15-21.
13. Brefel-Courbon C, Simonetta-Moreau M, More C, Rascol O, Clanet M, Montastruc JL, et al. A pharmacoeconomic evaluation of botulinum toxin in the treatment of spasmodic torticollis. *Clin Neuropharmacol* 2000;23:203-7.
14. Lindeboom R, de Haan RJ, Aramideh M, Brans JW, Speelman JD. Treatment outcomes in cervical dystonia: a clinimetric study. *Mov Disord* 1996;11:371-6.
15. Tarsy D. Comparison of clinical rating scales in treatment of cervical dystonia with botulinum toxin. *Mov Disord* 1997;12:100-2.
16. Lindeboom R, Brans JW, Aramideh M, Speelman HD, De Haan RJ. Treatment of cervical dystonia: a comparison of measures for outcome assessment. *Mov Disord* 1998;13:706-12.

## SUMMARY

### Living with dystonia – a patient survey

Anders Silfors, Göran Solders

*Läkartidningen* 2002;99:786-9

The dystonias are movement disorders with sustained muscle contractions causing twisting movements or abnormal postures. A patient survey sent to 268 members of the Swedish Dystonia Patient Association was returned by 221 (82%). Most of the patients (81%) were women and the most common form was cervical dystonia (spasmodic torticollis). Median age at onset was 41.6 years. The time from onset of symptoms to correct diagnosis was on average 6 years. 21% had relatives with movement derangements. Injection with Botulinus toxin and physical therapy were ranked as the most effective treatments. Many patients expressed a need for more physical therapy as well as a desire to meet the same physician each time and to receive more intensive psychological support.

Correspondence: Göran Solders, Departement of Neurology, Huddinge Universitetssjukhus, SE-141 86 Stockholm, Sweden (goran.solders@neuro.hs.sll.se)