



Patienter positiva
till studie om ovanlig sjukdom

Primär ortostatisk tremor är en ovanlig neurologisk sjukdom som ännu är ganska okänd. Tillståndet ger skakningar och ostadighet i stående, och är ofta svårbehandlat vilket kan leda till frustration hos såväl läkare som patienter. 2020 startade SOTIS, en klinisk studie om ortostatisk tremor i Sverige, och patienterna har hittills varit mycket positiva till att delta. **Karolina af Edholm**, ST-läkare i neurologi vid Danderyds sjukhus, ger här en bakgrund till studien.

Vid ortostatisk tremor uppkommer en finvågig regelbunden tremor i ben och bålmskulatur när patienten är stående. Tremorn upphör när patienten börjar gå eller sätter sig ner. För att ställa diagnos görs EMG-undersökning för att registrera och karaktärisera tremorn. Eftersom tremorn inte kan detekteras i vila måste patienten undersökas i stående, något som måste specifikt efterfrågas vid remittering då det inte görs som rutin. Primär ortostatisk tremor är mycket högfrekvent, vanligen 13–18 Hz, vilket är betydligt snabbare än den typiska parkinsontremorn eller den essentiella tremorn som ofta ligger på 4–8 Hz. Den snabba frekvensen och den låga amplituden i rörelsen gör att den hos en del patienter är nästan omöjlig att upptäcka för ögat.

Det är inte alltid patienterna upplever en tydlig tremor i symtombilden. Istället beskriver de oftare en plågsam känsla av ostadighet och balanspåverkan i stående. De undviker gärna miljöer och situationer som gör att de kan bli stillastående. Att stanna upp för ett spontant samtal upplevs som stressande och de söker ofta genast efter något att luta sig mot eller sätta sig på. Det är ett osynligt lidande som ofta pågår i många år innan patienten får en förklaring till vad det beror på. Att inte kunna stå stilla men fortfarande kunna gå och springa gör att omgivningen har svårt att förstå och många upplever sig tyvärr misstrodda.

Det finns för närvarande inte någon säker uppskattning av prevalens eller incidens för ortostatisk tremor, varken i Sverige eller internationellt. De flesta patienter är över 60 år när de får diagnosen, men man kan ibland ha haft symptom i tiotals år innan dess. Det är inte ovanligt att patienten utreds för misstanke om allt ifrån hjärtsjukdom till fobisk yrsel innan man till slut landar i att det är en neurologisk sjukdom. En ökad kännedom om tillståndet skulle kunna minska tiden till diagnos och behandling.

OKLAR GENES

Den bakomliggande orsaken till primär ortostatisk tremor är fortfarande okänd. Sedvanliga undersökningar med MR hjärna, likvorprover och EEG avslöjar oftast inget avvikande. Ibland kan ortostatisk tremor förekomma sekundärt till andra neurologiska tillstånd, såsom vid Parkinsons sjukdom, men i de allra flesta fall finns ingen sådan koppling. Många patienter utvecklar med tiden även tremor i armarna som påminner om essentiell tremor, vilket väcker frågan om inte dessa tillstånd kan ha en gemensam patofysiologi. Dock svarar inte patienter med primär ortostatisk tremor lika bra på den behandling som används för essentiell tremor, oavsett om det är med läkemedel eller Deep Brain Stimulation. Patienternas påtagliga känsla av ostadighet vid ortostatisk tremor är inte heller helt proportionell mot den faktiska balanspåverkan de uppvisar vid neurologisk undersökning. Risken för

fall ter sig inte heller vara markant ökad hos den här gruppen, men många undviker också situationer där de är utsatta för fallrisk. Det finns en teori om att det är en förändrad integrering av proprioceptiv känselinformation från benen och bälen som leder till känslan av ostadighet. Patienterna brukar dock inte uppvisa tecken till nedsatt sensorik och det brukar heller inte förekomma perifer nervpåverkan vid neurografiundersökning. Sjukdomen betraktas som progressiv då symtomen sakta blir alltmer uttalade, och de flesta behöver med tiden någon form av gånghjälpmedel som käpp, rullator eller rullstol.

HOPP OM NY KUNSKAP

Många patienter efterfrågar möjligheten att vara med i studier när de förstår hur begränsat kunskapsläget är vid en ovanlig sjukdom och när tillgängliga behandlingar inte har önskad effekt. Startpunkten för forskargruppen vid Danderyds sjukhus och Karolinska Universitetssjukhuset blev till slut en privat donation ämnad för just forskning om primär ortostatisk tremor.

Ovanliga diagnoser saknar ofta en egen ICD-kod, och det kan vara svårt för vårdpersonal som möter ett stort antal patienter att i efterhand minnas vilka som har en ovanlig diagnos. Detta gör både kliniska studier och registerstudier svåra när det gäller dessa tillstånd. Utmaningen ligger i att hitta tillräckligt många patienter för att få ett tillförlitligt statistiskt underlag. Många patienter vill dock gärna vara med och bidra när de blir tillfrågade, och man hoppas så klart på att det ska leda till bättre behandlingsmöjligheter på sikt. Denna kliniska studie om ortostatisk tremor som nu pågår i Stockholm kommer fortsätta att inkludera patienter från hela Sverige fram till och med 2025.

SOTIS-studien syftar till att bidra med både en epidemiologisk översikt över patientgruppen, och innefattar flera undersökande delstudier där man ska titta på bland annat MR-bilder av hjärnan, tremoranalys med EMG och accelerometer, samt effekten av vibrationsstimulering. Som en del i studien har en mobiltelefon-app utvecklats i samarbete med Kungliga Tekniska Högskolan i Stockholm. Appen ska med hjälp av mobiltelefonens inbyggda rörelsesensorer registrera tremoraktiviteten, och målet är att appen ska bli ett lättanvänt kliniskt verktyg för tremorundersökning.

För mer information om studien om ortostatisk tremor, kontakta karolina.af.edholm@ki.se



KAROLINA AF EDHOLM
ST-läkare i neurologi, Danderyds sjukhus
karolina.af.edholm@ki.se