

Referat från föreläsningen den 8 maj, 2014, och forskarmötet 9 maj, 2014, om Dercums sjukdom/ Adiposa Dolorosa, Karolinska sjukhuset, Stockholm.

Föreläsare Karen Herbst, docent i endokrinologi (specialist på hormoner) från University of Arizona, USA och Ola Winqvist, professor i cellulär immunterapi vid Karolinska institutet.

Efter inledning och presentation av Jan Bagge, forskningshandläggare, Reumatikerförbundet, tog Karen Herbst över scenen. Karen definierar Dercums sjukdom i fasta kriterier samt tre typer.

Diagnoskriterier:

- ☐ Smärtsamma knölar i fettväven
- ☐ Utmattning
- ☐ Problem med blodkärl, blåmärken utan anledning
- ☐ "Cherry angiomas" (Körsbärsangiom, är helt ofarliga, rödaktiga, platta eller upphöjda små kärlmisbildningar)
- ☐ Magproblem, typ IBS (Irritable Bowel Syndrome)
- ☐ Andfåddhet
- ☐ Muskel-, eller ledsmärter
- ☐ Vitiligo (avsaknad av pigment, fläckvis vita hudområden)

Flera olika autoimmuna sjukdomar är vanligt förekommande.

- ☐ Diffus typ: Små lipom, som ett riskorn eller en ärta och kan finns över hela kroppen. Kan vara svårt för läkare att känna dessa. Läkare skulle behöva utbildas i att känna igen detta.
- ☐ Nodulär typ: Stora lipom, som en valnöt, en golfboll, en näve eller större.
- ☐ Blandad typ: En kombination av stora och små lipom.

Dercums sjukdom är autosomalt dominant. Det betyder att det räcker att den ena föräldern har anlaget för att sjukdomen ska föras vidare och att genen inte är kopplad till könskromosomen. Även om man inte är sjuk kan man vara bärare av sjukdomen.

Man kan få knölar i fettet som inte smärftar om man är kraftigt överviktig, det är inte Dercums sjukdom.

Idag vet vi inte om Dercum är en autoimmun sjukdom eller om det är en inflammatorisk sjukdom.

Karen jämförde kvinnor som hade samma kroppsbyggnad. Den enda skillnad man kunde se i blodstatus var tecken på en lätt inflammation hos kvinnorna med Dercums sjukdom.

Ämnesomsättningen hos kvinnor med Dercums sjukdom är lägre än hos kvinnor med liknande ålder, fettmängd och muskelmassa. En del av fettcellerna är extremt stora vid Dercums sjukdom.

När fettcellerna blir större omges de av fibros och då blir det för lite utrymme för kapillärerna. Det leder till att blodcirkulationen blir sämre. Fettet suger åt sig socker för att få näring och växer sig ännu större. En ond cirkel har startats. Lipomen kan växa mycket snabbt utan känd orsak. Stora fettceller är omgivna av hyaluronsyra, en sockermolekyl som är mycket bra på att binda vatten och kan få vävnaden att svälla mycket snabbt.

Ju större mängd hyaluronsyra, desto mer problem får man med hjärta och kärl. Lymfsystemet är kroppens "sophantering". Det ska plocka upp avfallsprodukter och forsla det till levern så den kan ta hand om avfallet. Fungerar inte lymfsystemet får du för mycket vätska i kroppen. När det dåliga inte rensas ut kan inflammation spridas i kroppen.

Vad kan man göra?

Lymfdränage, massage, promenader och träning är saker man kan prova.

Dercums sjukdom förvärras av:

- ☒ Allergier
- ☒ Inflammationsdrivande mat som vete, majs, friterad mat, transfetter
- ☒ Hård träning
- ☒ Stillasittande under lång tid
- ☒ Kläder som sitter åt
- ☒ Sömnbriest
- ☒ Sömnapné (om man inte använder C-PAP)
- ☒ Att äta för mycket

Det finns stora likheter mellan Lymfödem och Dercums sjukdom, och det är inte alltid patienterna har fått rätt diagnos eftersom de är så lika.

Vad kan man göra för att undvika försämring?

- ☒ Ät bra mat, nyttigt fett och magert kött, undvik socker, vete, dåliga fetter.
- ☒ Träna t.ex. promenader, simning, hitta det som passar dig.
- ☒ Stötta lymfsystemet.

☒ Svårt med smärtmedicin, gäller att hitta det som passar personen.

☒ Tillskott, även här gäller det att hitta det som passar personen.

☒ Se till att bli av med det fett som inte är "Dercum-fett".

Stamceller har prövats på två patienter och båda tycker att de blivit mycket bättre. Ingen vet hur länge förbättringen stannar kvar. Är det värt besväret om förbättringen bara varar en kort tid?

CVAC, en maskin som ändrar lufttrycket runt patienten, (finns ännu inte i Sverige)

Karen gjorde en studie med Dercums patienter. Först fick de ökad smärta men efter ett tag minskade smärtan.

När lymfsystemet fungerade bättre gick de ner i vikt. Även så kallad brain fog och svullnaden avtog.

Vad behöver forskningen för att gå framåt?

Karen uppmanar oss att gå samman som en grupp och ta kontakt med forskare och läkare för regelbundna möten. När det bli bättre organiserat kommer det att röra sig framåt. Vi är alla en del av teamet. Vi behöver bli organiserade, vi behöver en organisatör. Det räcker inte att studera Dercum bara i USA och Sverige, det behöver bli ett internationellt projekt där vi tillsammans tar reda på orsaken till Dercums sjukdom.

Det finns medel för att identifiera genen som styr Dercums sjukdom. För att kunna utföra det behövs en familj med flera generationer friska och Dercumsjuka familjemedlemmar.

Vi behöver fortsätta leta i blodet efter markörer, vi behöver titta på vävnaderna efter olika proteiner. Vi behöver utforska om detta är en inflammationssjukdom eller inte? Vi behöver samverka som en grupp och prova allt.

Karen Herbst tackade för uppmärksamheten och efter en rast tog Ola Winqvist vid.

Ola Winqvist öppnade med att "Dercums sjukdom är fascinerade." När allt är klappat och klart är det inte lika intressant.

När har man Dercums sjukdom? Definition

Symtomen vid Dercums är generaliserad smärta i fettväven som varit i mer än tre månader.

Man kan dela upp det efter hur det är lokaliserat som:

☒ Typ 1- Fettet sitter nära leder

☒ Typ 2- Mer diffus, generaliserad på olika delar av kroppen

☒ Typ 3- Nodulär typ som kanske är lättare att känna igen där man har klumpar man kan känna

Hos en del Dercumpatienter kan man se en förhöjda värden av vissa prover, men det är inte hos alla och det är inte hela tiden. Inget av dessa provsvar är specifikt för Dercum och förekommer vid många inflammatoriska sjukdomar som SLE och RA. Men det tyder på att immunförsvaret är involverat på något sätt vid Dercums sjukdom.

Nästan allting har med immunologi att göra. Det skyddar oss mot bakterier och virus. Det deltar också i sår läkningen, det är väldigt viktigt att man har ett immunsystem som fungerar på rätt sätt. Först när immunförsvaret reagerar felaktigt och angriper egen vävnad och organ blir det problem. Det är problematiskt att förklara varför vi inte har kommit så mycket längre än Dr Dercum för hundra år sedan.

Vem har ansvar för Dercums sjukdom?

☒ Reumatolog?

☒ Endokrinolog?

☒ Dermatolog?

De flesta hamnar hos husläkaren, som känner sig hjälplös. Jag förstår att ni patienter känner er hjälplösa för ni har ingen riktig hemvist. Det här är en av de stora utmaningarna för att bättre kunna förstå Dercums sjukdom och bättre kunna utveckla nya terapier. Vi måste tillsammans hitta en hemvist och det ska kanske vara multidisciplinärt. Men på något sätt behöver vi organisera oss så vi kan hjälpa er. Och ni kan lära oss.

Diabetes förekommer ofta tillsammans med Dercums. Det är ju busenkelt att sätta diagnosen diabetes. Be bara patienten komma in och vara fastande så tar vi ett blodprov, är det över sju upprepade gånger, har patienten diabetes. Det är ganska banalt. Redan de gamla grekerna kunde diagnostisera diabetes, genom att smaka på urinen, om den var söt var det diabetes.

För endokrinologerna ligger förståelsen för Diabetes ett par 1000 år före Dercums. Men man ska också förstå att det bara var 100 år sedan man började förstå vad det var som skapade diabetes. Att det var insulin som skapades i bukspottkörteln och då först började man lite grovt förstå hur diabetes fungerade. Diabetes är inte en sjukdom utan kan orsakas av en mängd olika komponenter. Det kan orsakas av virus, av att man har en viss vävnadstyp, övervikt, ärftliga orsaker. Idag vet vi att det är minst 40 olika gener som påverkar om man ska få typ2 diabetes. Idag finns det flera grupper av diabetes. Diabetes är inte en sjukdom, utan har en massa olika orsaker. Jag tror att detsamma kan gälla Dercums sjukdom.

Det behöver vi ha med oss i bakhuvudet. Olika patienter med Dercum har olika förlopp, ibland går det fort, ibland långsamt, ibland är lipomen små, ibland stora, ibland är det diffust. Ibland ser man en tydlig ärftlighetskoppling, ibland kommer det som en blixtnatt från klar himmel. Orsakerna till att få Dercums sjukdom är mångfacetterad. Det är inget konstigt för oss läkare, vi förstår att det som på ytan karakteriseras som en sjukdom kan ha många olika orsaker.

Därför tycker jag att det är så otroligt viktigt att vi kan samlas här i dag att vi kan få kontakt och försöka skapa struktur. Ska vi lösa detta så räcker det inte att titta på ett fåtal patienter. Tittar man på 10 patienter så kanske det är 3 olika orsaker till Dercums sjukdom. Då klarar inte våra vetenskapliga test att förstå varför man får Dercums sjukdom.

Det finns en klassifikation i ICD-10, diagnosnummer E88.2. Det betyder att det är en erkänd sjukdom.

Vad är inflammation?

Redan de gamla grekerna beskrev tecken på inflammation: värme, rodnad, smärta, svullnad och nedsatt funktion. Jag tror att ni som Dercumpatienter kan känna igen det, alla de här tecknen och symtomen finns vid ett eller annat tillfälle. Att svullnaderna ger funktionsnedsättning, rörligheten minskar, det stramar, fibrosen i bindväven gör att det blir funktionsinskränkningar, det blir svårt att röra armen eller benen. Det stramar när man rör bålen när man har fettknutor som är hårda och inflammerade.

Det smärftar, kan bli värmeökning och till och med rodnad. Vilket då uppfyller alla kriterierna för inflammation. Inflammation är kroppens sätt att skicka ut en varningssignal. Inflammation kallar på hjälp. Det är alltså fettvävnaden som av någon anledning ropar på hjälp. Den här hjälpen gör att man jobbar på att förändra blodtillförseln, det är en tillströmning av olika celltyper till skadeplatsen alltså fettväven. Hos en del av Dercum patienterna så startar detta med en infektion, kanske generell, kanske lokal. Det är möjligt att det finns olika virustyper som skulle kunna orsaka övervikt.

Normal fettväv:

☑ Lagrar fett

☑ Energi- och näringsdepå

☑ Isolering

☑ Stötdämpning

☑ Endokrint organ

Vid Dercums sjukdom finns massor av immunceller i fettväven. Vi vet inte varför, men fettet kan ha ropat på hjälp.

Man ser en typ av celler som kallas makrofager vid biopsier hos Dercumpatienter. De deltar i väldigt många olika processer. Makrofagerna kommer från en cell som kallas monocyt. När monocyten kommer till skadeplatsen utvecklas den i olika riktningar. Makrofagerna är väldigt snabbt på plats, timmar efter man skurit sig är de på plats. Det är livsviktigt annars skulle vi dö i en blodsmitta vid infekterade sår. Bakterier delar sig var 20 minut så det är viktigt att snabbt ta hand om en inkräktare. De här cellerna har många olika funktioner och på sin yta har de en mängd olika receptorer som gör att de kan ta emot signaler och känna igen bakterier.

De kan känna igen bakterier eller virus och de kan ta hand om virus, bakterier, svamp och döda celler, de är som en slags renhållningsarbetare. Man ser också ett ökat antal T-lymfocyter, en sorts vit blodkropp. De går inte dit av en slump utan de är ditkallade. Makrofagerna tar med sig de oönskade bakterien eller viruset till lymfkörteln och där kommunicerar de med T-cellerna om det här är något som bör åtgärdas. T-cellerna tar sig till skadan.

Det verkar som T-lymfocyterna vid Dercums sjukdom uppfattar fettcellen som farlig. Antingen finns det en giftig substans, typ bakterier eller virus, eller så är det autoimmunt inslag. Vi vet inte vad det beror på. Vi kan bara berätta vad vi ser. Fettväven ropar på hjälp av någon anledning men det är inte rätt sort hjälp, eller den är för långsam för det är ju en långvarig, kronisk sjukdom. När man har ont i halsen känner man en öm lymfkörtel efter tre dagar men efter sju dagar är det hela över. Det är så immunförsvaret ska fungera.

Efter ett igångsatt immunologiskt försvar måste kroppen kunna stänga av. T-cellerna stannar kvar för länge och skapar inflammation. Det finns en inflammationskomponent vid Dercum. Det är många läkemedel på gång mot inflammationer. Men vi behöver veta var man ska gå in för att det ska ge effekt. Cytokiner, som liknar hormoner, ska skicka instruktioner till andra celler. Ju mer inflammation, desto mer aktivering och då ökar inflammationen.

Är Dercums sjukdom en form av skada som kroppen inte kan ta hand om?

Det saknas en off-knapp. Den skulle man kunna ge på burk eller med en spruta om man bara visste orsaken. Balans i immunförsvaret är viktig. Lagom är bäst. Det sker en för kraftig reaktion i immunförsvaret som inte stängs av.

Vi vet inte om det kan vara orsakat av:

- en gen
- en skada
- immunsystemet
- metabolt

Vi behöver få handtag och veta åt vilket håll vi ska jobba. Det finns fler än 80 immunsjukdomar. Jag tror att Dercums sjukdom tillhör den gruppen avslutar Ola Winqvist.

Frågestund med Ola Winqvist och Karen Herbst.

Slutsatser:

Kontakta lokala politikerna väldigt mycket styrs av politiska beslut.

☐ Viktigt att patienterna organiserar sig så att forskarna kan nå försökspersoner.

☐ Viktigt för patienten att hitta en doktor som blir intresserad och som samlar ett team med olika specialister.

☐ Det behövs en video som visar hur läkare ställer diagnos och Karen sa att hon kunde ordna det.

☐ Mediciner som hjälper vid fibromyalgi kan även hjälpa vid Dercums sjukdom.

☐ Då många olika orsaker ger liknande symtom krävs stora studier för att hitta samband.

☐ Så fort vi hittar något kommer det att spridas fort över världen.

☐ Behandlingar som kan vara intressanta:

☐ Lymfdränage, då det samlas mycket vätska runt lipomen.

☐ Low level laser kan minska smärta.

☐ Infraröd sauna dock inte mer än en gång i veckan.

☐ Tycker man om värme kan man använda det för smärtlindring, men alla tål inte värme.

Den 9 maj 2014 samlades 9 forskare, forskningshandläggare från Reumatikerförbundet och några patientrepresentanter på Eugeniahemmet i Stockholm.

Forskarna kom från olika områden såsom fettvävsforskning, fett-och inflammationsforskning, forskare på inflammation och smärta, inflammationsforskare, fettcellsforskning och immunologi.

Ola Winqvist inledde dagen med att säga: "Vi vet inget om Dercum, det är därför vi är här."

Han gick igenom i princip samma material som kvällen innan men lite mer medicinskt vetenskapligt.

Karen Herbst fortsatte med att berätta lite allmänt om vad Dercums sjukdom är och även hon gick igenom det mesta av föredraget kvällen innan.

Christina Sefyrin frågade vid dragnig av kriterierna för Dercum om skelettsmärta och om det fanns kännedom om debut hos barn under 12 år. En enkät-undersökning som Sveriges Dercumförening arbetar med visar att hela 22 % har haft debut före 12 års ålder och då i form av skelettsmärta som då diagnostiserats som växtvärk. Karen hade inte någon sådan information.

Karen fortsatte:

Man brukar säga att knölar finns runt lederna, men jag skulle säga att de finns runt lymfkärlen. Kvinnorna får både fett och lipom. Männerna bara lipom. Det finns många med insulinresistens och diabetes bland Dercums patienter.

Dercums sjukdom och lymfödem är mycket lika. Dercum skulle kunna vara en nodulär variant av lymfödem. Patienterna jag träffade igår kväll ber om hjälp. De får ingen diagnos och lyckas de få en diagnos så hittar de ingen som kan hjälpa dem. Hur kan vi hjälpa dem? Det är likadant i USA folk flyger över hela landet för att få hjälp. Genom att hjälpa människor i Sverige kan vi hitta sätt att hjälpa människor i hela världen.

Jag kan få personer att må bättre, men så kommer våren och sommaren och deras allergier gör att de blir mycket sämre. En förkylning kan förvärra symtomen eller om de är med om en bilolycka. Är det så att deras kollagen inte fungerar som det ska? Läcker det lättare? Pumpar lymfsystemet inte som det ska? Lymfsystemet ser inte ut som det ska utan man ser något liknande det man ser vid lymfödem.

Vad är orsaken?

- Störning i lymfsystemet?
- Vaskulär dyfunktion?
- Störning i immunförsvaret?
- Autoimmunt?
- Neurologiskt?
- Metabolt?
- En slags fibromyalgi?

Behandlingar som prövats:

- Lymfdränage
- Fettsugning
- Borttagande av lipom

☒ *Glycine och prostigmine*

☒ *Lidocain*

☒ *Pregabalin*

☒ *Kemoterapi*

Mycket hjälper till en del för en period men ofta avtar effekten, vi vet inte svaret på hur man kan behandla alla med Dercum.

Dercum är en svår sjukdom som påverkar patienterna mycket. Patienterna slutar arbeta, de förlorar en stor del av sina liv. De har svår smärta, så det går att mäta om behandling minskar smärtan. Kan vi minska smärtan ökar deras livskvalité mycket. Det finns många med Dercum i Sverige, och även om de är utspridda så borde det vara möjligt att samla in material så vi kommer vidare. På vad bör vi koncentrera forskningen? Ska vi titta på symtom, på immunförsvaret ska man forska på CVAC-behandling?

Sedan tog de andra forskaren över och var och en berättade om sin egen pågående forskning. En diskussion angående prioriteringsordning följde därefter.

Man behöver hitta en familj, helst i Stockholmsområdet, med minst tre personer med Dercum och friska personer för att söka efter genen som orsakar sjukdomen. Reumatologi borde vara den specialitet där Dercum hör hemma. Inte minst med tanke på att man inom det området är van att behandla smärta.

Hur patienterna organiserar sig är oerhört viktigt. Forskarna behöver någon de kan vända sig till. Det borde bildas organisationer inom vården för att ta hand om ovanliga diagnoser som Dercums sjukdom.

Bestämde att ha en webinar (web-möte) för forskarna i augusti för att gå igenom vad som hänt och hur man går vidare med ansökan i september om forskningsanslag från Reumatikerförbundet. Man behöver hitta läkare som är intresserade av att lära sig mera om Dercums sjukdom. Här borde patienter kunna hjälpa till och tipsa om läkare de stött på med intresse för sjukdomen.

Går det att ta reda på hur många familjer det finns med Dercums sjukdom?

Dagen avslutades!

Anteckningar av Marie Hallsten och Christina Sefyrin för Sveriges Dercumförening

Texten reviderad och faktagranskad av Ann-Sophie Granath, Leg sjuksköterska