

Mit navn er Tina Nygaard Madsen, og jeg er født i 1971. I børnehaven var pædagogerne bekymret for mig, da jeg ikke kunne gå på trapper og havde udfordringer med koordinationen. Mine forældre rendte til mange forskellige læger, som sagde, at jeg var sund og rask. Jeg kan ikke huske, at der har været problemer med det, mens jeg gik i skole. I 1984 faldt jeg af en hest og kom på skadestuen, fordi jeg havde slået mit ansigt og min arm. Da jeg første gang der efter skulle op på en hest igen, fik jeg mit første anfald. Jeg blev svimmel, kunne ikke koordinere mine bevægelser, og jeg talte sort. Disse anfald har fulgt mig i alle årene.

Jeg har været ved et hav af læger, som ikke har kunnet give mig en tilfredsstillende forklaring på, hvad jeg fejler. I 2000 fik jeg for første gang en diagnose af en neurolog: Basilarmigræne. Jeg kan ikke huske, hvilken medicin jeg fik ordineret, men det hjalp ikke på mine anfald.

Migrænediagnosen er fremkommet ved, at min farfar led af svær migræne.

Jeg har altid været utrolig bange for at få et anfald, da jeg føler mig magtesløs i situationen. Derfor har jeg været i behandling for angst hos en psykolog, egen læge og gået i en angstgruppe på Horsens Sygehus uden, at det har hjulpet på mine anfald. I 2010 vendte jeg tilbage til neurologen, hvor jeg fik Hypoloc (beta-blokker). Det blev jeg mere svimmel af, og derfor seponerede jeg medicinen, da jeg har meget lavt blodtryk i forvejen.

I 2011 fik jeg en konsultation på privatklinikken Hamlets svimmelhedsklinik. Jeg gennemgik en masse test. Til sidst fik jeg diagnosen migræne associeret svimmelhed. Rådet var, at jeg skulle på migræne-diæt. Det havde heller ingen effekt på mine anfald.

Min første neurolog solgte sin konsultation til en ny neurolog, og han konsulterede jeg i 2012.

Han fortalte, at man ikke længere brugte navnet basilarmigræne, men at det nu hedder svimmelhedsmigræne. Jeg fik ordineret Lamotrigin, hvor jeg skulle stige til dobbeldosis hver 2. uge. Da jeg nåede 100 mg fik jeg rigtig mange og lange anfald, derfor seponerede jeg medicinen. Jeg snakkede med neurologen om det, og han syntes, at jeg skulle prøve igen, men jeg fik igen mange anfald, så jeg turde ikke blive ved med at tage medicinen. Neurologen sagde også, at jeg måske havde angst og derfor skulle tale med egen læge. Det gjorde jeg og blev visiteret til OCD og Angstklinikken i Risskov, hvor jeg gik i terapi 10 gange uden, at det havde effekt på mine anfald. I alle årene har jeg søgt efter en diagnose via nettet og ved at læse forskningsartikler. Jeg faldt over sygdommen episodisk ataksi, og på Foreningen for Ataksi/HSP's hjemmeside læste jeg medlemsberetningerne, og Jørgen Erik Nielsens navn blev nævnt flere gange. Jeg tog kontakt til ham i 2011, og han sagde, at jeg skulle have en henvisning fra min læge eller neurolog. Jeg spurgte min neurolog, om det kunne være det, jeg fejlede. Han grinede mig nærmest ud af klinikken og sagde, at det var højst usandsynligt, så jeg opgav at få en henvisning, og efter terapien på Risskov Hospital tænkte jeg, at det er symptomer, jeg må leve med. En enkelt gang fik jeg et kraftigt anfald, mens jeg var på arbejde, jeg arbejdede på daværende tidspunkt på et apotek. Jeg blev hentet med en ambulance og kørt på hospitalet, hvor jeg gennemgik en masse undersøgelser, som ikke viste noget.

Sidste år (november 2017) faldt jeg om med et anfald, da vi var i London. Jeg besluttede mig til at tage kampen op igen. Min læge henviste mig til en hjerteskaning, da det næsten var det eneste oplagte, jeg endnu ikke havde prøvet. Den var selvfølgelig fin. Jeg spurgte min læge, om hun ville henvise mig til Jørgen Erik Nielsen på Rigshospitalet, og det var hun åben over for. Så gik et større

detektiv-arbejde i gang for at finde ham igen, da jeg kun havde en 6-7 år gammel mail, men det lykkedes heldigvis.

Jeg fik en tid hos ham i maj 2018. Han undersøgte mig og kunne ikke finde noget ved de kliniske undersøgelser. Derefter blev jeg tilbudt en gentest, som jeg selvfølgelig sagde ja til.

I starten af november lå svaret på gentesten. Jeg tænkte, at den nok var negativ lige som alle andre prøver og undersøgelser, jeg har været til, men Jørgen Erik Nielsen fortalte, at der var fundet en sygdomsfremkaldende mutation i CACNA1A-genet, dvs at jeg har **episodisk ataksi type 2 (EA2)**. Jeg blev meget rørt, og tårerne stod i øjnene på mig. Jeg blev faktisk rigtig glad og lettet, endelig efter 30+ år har jeg fået en diagnose, og det er ikke mig, der er ved at blive skør. Jeg er selvfølgelig bekymret for mine tre børn (17, 20 og 25 år), da de har 50% risiko for at have arvet genfejlen, da den er autosomal dominant, men ingen af dem har haft symptomer på det. De har alle tre sagt ja tak til at blive testet, og vi venter i skrivende stund på, at de bliver indkaldt. Min far har også invilliget i at blive testet for at se, om mutationen kommer fra ham. Jeg håber det, da han er enebarn, mens min mor har fem søskende, som eventuelt kan have givet det videre til deres børn, vi er 13 fætre og kusiner. Jeg har to kusiner, der måske kunne have det, men ingen af dem lider af koordineringsforstyrrelser. Ingen af mine forældre har haft symptomer på det igennem årene, og de er begge 70 år.

Jeg arbejder på fuldtid som kvalitetskonsulent i sundhedssektoren og elsker mit job. Jeg har stort set ingen anfald, når jeg er på arbejde, da jeg sidder ved en computer, det meste af tiden, og det er godt for min sygdom, føler jeg. Jeg får et anfald 3-4 gange om måneden, og det er til at leve med, selvom det er angstprovokerende, når det står på. Jeg synes egentlig ikke, at det er blevet værre gennem årene, måske er anfaldene blevet hyppigere.

Jeg får ofte et anfald eller et begyndende anfald, når jeg er til hundetræning med mine hunde, men jeg tror, at det er, fordi vi går og står meget, og det trigger et anfald. Det er det samme, når jeg er til hundeudstillinger. Jeg har opgivet at gå med dem i ringen, da jeg altid får et anfald, jeg kan ikke klare den løben frem og tilbage. Jeg har også opgivet ridningen, jeg har ellers fire islandske heste, men jeg har ikke kunnet ride ordentligt de sidste 10 år, og det er en stor sorg for mig, jeg er simpelthen bange for at få et anfald, mens jeg rider.

Min mand og jeg rejser en del. Vi er fx i London ca hver anden måned. En gang fik jeg et anfald i lufthavnen, da vi skulle til at board. Det var lige før, at de ikke ville lade mig komme om bord på flyet. En anden gang fik jeg det, da min datter og jeg skulle alene afsted til London. Hun blev nødt til at finde en kørestol til mig, og så blev jeg kørt ud til flyet. Jeg synes, at det er vanvittigt pinligt, når jeg får et anfald et offentligt sted. Jeg har fået min læge til at skrive en seddel, som jeg altid har med, når vi rejser. Hun har skrevet, at jeg lider af angst, det var før, at jeg fik min EA2 diagnose. Jeg er så glad for det kort, jeg har fået fra foreningen, der forklarer, at jeg lider af ataksi. Det skal jeg have med, når vi er ude at rejse.

Min mand er stort set og har altid været med mig alle steder i de 27 år, vi har kendt hinanden: til hundetræning, til hundeudstilling, ud at købe ind, shoppe etc. Den eneste undtagelse er, at han ikke er med mig på arbejde. Det giver mig en tryghed, når han er med.

## Episodisk ataksi type 2

Mine symptomerne under et anfald er:

Svimmelhed

Svært ved at bevæge benene

Går som om jeg er fuld

Taleforstyrrelser

Rystelser

Dobbelt syn

Kvalme

Hovedpine

Konfus

Klodsethed

Tørst

Hukommelsesproblemer

Svært ved at huske hvad ordene hedder

Træthed

De udløsende faktorer er især:

Stress

Anstrengelser

Forskrækkelse

Hold-sport

Aktiviteter hvor jeg skal have hovedet tilbage

Spænding

Angst

Cykling

Stå op for længe

Vejrforhold

-men det kan også komme, som lyn fra en klar himmel.

Oversigt over behandlinger/undersøgelser hos speciallæger:

1985: EEG – Aarhus (tjek for epilepsi – negativ)

1994: Neurolog – Kbh (ingen udredning)

1994: EEG - Kbh

2000: Neurolog – Horsens (migræne)

2010: Neurolog – Horsens (migræne)

2011: MR-scanning – Horsens

2011: Svimmelhedsklinikken – Frederiksberg (migræne)

2012: Neurolog – Horsens (migræne)

2017: Hjerteskanning – Horsens

## Episodisk ataksi type 2

2018: Hukommelsesklinikken, Rigshospitalet

### Medicin:

2000: Migrænemiddel (jeg kan ikke huske hvilket)

2005: Paroxetin – ingen effekt (6 mdr)

2009: Sumatriptan – ingen effect (et par gange)

2009: Marzine – ingen effect (1 gang)

2010: Hypoloc – mere svimmel/muskesmerter (1 mdr)

2011: Lyrica – oftere svimmel (2 mdr)

2012: Lamotrigin – mange, lange anfald (3 uger- ad to omgange)

2018: Diamox

/Tina Nygaard Madsen, november 2018