

UNIK

Livet med en sällsynt sjukdom

”Jag har verkligen ett bra och aktivt liv“

Amanda Bäckebo, 24, om att leva med Fabry

04

Sällsynt men långt ifrån ovanlig
Acko Ankarberg Johansson

10

Kampen för en diagnos
Willefonden

16

Modet att leva livet med PAH
Nina Dahlerup

Innehåll i UNIK

04



Sällsynt, men långtifrån ovanlig
Att vara sällsynt är i vissa sammanhang en rejäl fördel. Andra gånger är det tvärtom.

06



Diagnos på embryostadiet
Erik Iwarsson om att skaffa barn med en sällsynt diagnos.

08



Jag har verkligen ett bra och aktivt liv
Amanda Bäckebo, 24 år, om att leva med Fabry.

10



Kampen för en diagnos
De förlorade tre barn på tre år - utan att något av barnen fått någon diagnos.

Innehåll i UNIK

12

Snabbfakta om sällsynta diagnoser
Fakta och överblick om hur sällsynta diagnoser påverkar oss idag.



14



Vanligt med ovanliga diagnoser
Med ny teknik kan man idag diagnostisera fler ovanliga sjukdomar och hitta nya vägar till behandling.

16

Modet att leva livet med PAH
Nina diagnostiserades med pulmonell arteriell hypertension (PAH) 2012 efter många år med symptom.



18



Hur är det att leva med Aperts syndrom?
Att leva med Aperts syndrom är inte lätt. Många drabbade tappar snabbt räkningen på alla kirurgiska ingrepp.



Sällsynt, men långtifrån *ovanlig*

Att vara sällsynt är i vissa sammanhang en rejäl fördel. Andra gånger är det tvärtom. Personer med en sällsynt diagnos eller ett sällsynt hälsotillstånd berättar ofta att mötet med hälso- och sjukvården präglas av **osäkerhet** och **bristande insatser**. Detsamma gäller vid mötet med andra delar av det offentliga Sverige. Ändå är det inte ovanligt att ha en sällsynt diagnos. Samtidigt som uppskattningsvis **500 000 människor i Sverige** har en sällsynt diagnos så är antalet diagnoser ca **7000** och en specifik behandling finns för enbart en liten del av diagnoserna.

**Text**

Acko Ankarberg Johansson

Det är alltså en väldigt svår situation både för den vårdpersonal som möter en person med en sällsynt diagnos och för den som är drabbad och söker vård och behandling. Hälso- och sjukvårdslagen anger att det ska vara en god vård på lika villkor till hela befolkningen. Hur gör man då när kunskapen är begränsad samtidigt som personer är svårt drabbade och behöver hjälp, ofta livslångt?

Idag finns Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, vid landets universitetssjukhus. Dessa arbetar med sällsynta diagnoser och hälsotillstånd och Ågrenska har uppdraget som nationellt kunskapscentrum. Det innebär att kompetens byggs upp som ska vara en resurs för patienter och vårdpersonal. Ett arbete pågår också inom Sveriges Kommuner och Regioner, SKR, för att ta fram ett nationellt kunskapsstöd.

Det är verkligen mycket lovvärt som hänt de senaste åren men det är långt kvar innan personer med sällsynta diagnoser och hälsotillstånd får en god vård i hela landet. Vi behöver på ett bättre sätt än idag se till att den bästa tillgängliga kunskapen finns i hela världen om sällsynta hälsotillstånd och kunskapsstödet ska nå all relevant vårdpersonal.

Vid många sällsynta diagnoser så är behandling med läkemedel en viktig del. Nya innovativa läkemedel och andra terapier utvecklas inom flera områden som ger mycket goda resultat för patienterna. Det innebär också en utmaning för den gemensamma skattefinansierade ersättningen för dessa

läkemedel och flera patientgrupper kan berätta om besvikelsen när ett innovativt läkemedel godkänns i grannländerna men inte i Sverige.

För en tid sedan så kom en granskningsrapport från Riksrevisionen som visar att den modell som Sverige använder gör det svårt för Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket, TLV, att ta in vissa nya läkemedel i förmånerna. Det gäller framför allt läkemedel mot svåra och ovanliga sjukdomar som behöver en kontinuerlig behandling. De lyfter fram de nya innovativa läkemedlen och också de som går till sällsynta diagnoser.

TLV välkomnade Riksrevisionens granskningsrapport och konstaterade att de behöver bättre möjligheter än idag för att kunna medverka till att innovativa läkemedel når patienterna. Regeringen har därmed ett bra underlag för att kunna fatta ett klokt beslut som medverkar till att också sällsynta diagnoser och hälsotillstånd får ökade möjligheter till innovativa läkemedel och terapi.

Oavsett sjukdom så kan många patienter berätta om bristande samordning i vården och har man behov av flera olika insatser från det offentliga så är det inte ovanligt med fler än 40 olika kontakter som man själv förutsätts samordna. Vi har både en hälso- och sjukvård i världsklass och

en vård med brister i tillgänglighet och bristande samordning för patienterna. Samtidigt. Lägg därtill att vi har många andra välfärdsinsatser till stöd för människor men alltför ofta uppstår brister i samordningen även där och den enskilde, den som är sjuk och behöver hjälp, blir den som får samordna de offentliga insatserna.

Vi behöver stärka det som brister och utveckla det som är bra på bästa sätt. För personer med sällsynta diagnoser är det extra tydligt: det goda arbetet som sker måste ges förutsättningar att utvecklas och stärkas i hela landet. För att det ska lyckas krävs en nationell strategi för sällsynta sjukdomar och hälsotillstånd. Sverige saknar en sådan och det är nödvändigt att regeringen snarast tar initiativ. För att kunna ge en jämlik vård till personer med sällsynta sjukdomar och hälsotillstånd krävs gemensamt nationellt ansvarstagande.

Om Acko Ankarberg Johansson

- Riksdagsledmot (2018-2022)
- Parti: Kristdemokraterna
- Ordförande Socialutskottet

Diagnos på embryostadiet hindrar ärftliga och sällsynta diagnoser att föras vidare

Text
Mathias Pernheim

Planerna på att skaffa barn kan grusas för par med hög risk att föra vidare en ärftlig och sällsynt diagnos. Men det finns metoder som förhindrar att barnet ärver sjukdomen. Vid provrörsbefruktning kan man idag **diagnostisera en genetisk sjukdom** redan på embryostadiet, innan implantation skett.

A

Äggdonation, adoption eller traditionell fosterdiagnostik. Det finns många vägar till föräldraskap utan risk att föra vidare en ärftlig och sällsynt sjukdom till barnet. Ett alternativ är PGD (preimplantation genetic diagnosis) som på svenska benämns PGT-preimplantatorisk genetisk testning.

Som en provrörsbefruktning

– PGT innebär att man diagnostiserar en genetisk sjukdom redan på embryostadiet. Det kräver att man gör en provrörsbefruktning. När man testat embryot och vet att det är friskt återför man det till livmodern och startar graviditeten, förklarar Erik Iwarsson som är docent i medicinsk genetik och överläkare vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

PGT är en metod som har funnits sedan mitten av 1990-talet och kräver att man har identifierat själva genmutationen hos båda eller den ena av de blivande föräldrarna. Första steget i behandlingen är att kvinnan genomgår en hormonbehandling för att flera ägg ska bli mogna samtidigt.

Återinför friskt embryo

– Därefter plockar man ut så många ägg som möjligt. Det brukar bli cirka tio stycken. När befruktningen är klar får äggen växa i värmeskåp i fem till sex dagar innan man gör en biopsi på embryona. Med hjälp av laser suger man då ut ett visst antal celler som man sedan undersöker, berättar Erik Iwarsson.



FOTO: PRIVAT

Erik Iwarsson, Docent i Medicinsk Genetik och Överläkare vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna

Hälften blir gravida

– När ett friskt embryo är återinfört i livmodern gör man ett graviditetstest. Om det inte har lyckats så planerar man för nya ägg. De friska embryon som blir över fryser man sedan ner och sparar ifall återinföringen måste göras om eller om paret i framtiden vill ha ett syskon. Fördelen med PGT är att man inte påbörjar graviditeten förrän man är säker på att embryot är friskt. Man riskerar inte heller att skada fostret, vilket det föreligger risk för vid traditionell fosterdiagnostik. En vanlig fråga från par, som genomgått PGT och som har blivit gravida, är just om det är nödvändigt med fosterdiagnostik senare i graviditeten.

– Vi rekommenderar inte att dubbelkolla. Det är mer än 99 procents sannolikhet att embryot är friskt. PGT-behandling är en lång process. Det kan dröja upp till ett år innan graviditeten sätts igång. Många blivande föräldrar oroar sig för att behandlingen inte ska lyckas. Hur stor är chansen att PGT resulterar i ett barn?

– Vi ser att ungefär hälften av de par som genomgår behandlingen lyckas. Det tycker vi är bra siffror.

Klinisk genetik

- Klinisk genetik är en medicinsk specialitet som är inriktad på arvsmassans betydelse för sjukdomar och missbildningar.
- Klinisk genetik innefattar såväl mottagningsverksamhet som laboriediagnostik.
- Till mottagningen kommer patienter med en bekräftad eller misstänkt genetisk sjukdom för utredning och diagnostisering.
- Patienterna erbjuds genetisk vägledning på mottagningen och i laboriet utförs genetiska analyser associerade till aktuella ärftliga sjukdomar.
- De flesta som kommer till en mottagning för klinisk genetik har en remiss från primärvården.
- Avdelningar finns på samtliga universitetssjukhus i landet.

LÄS OM AMANDA
BÄCKEBO SOM
LEVER MED FABRY





FOTO: RAGNAR NYBERG

Jag har verkligen ett bra och aktivt liv

Amanda Bäckebo,
24 år, om att leva
med Fabry

Text
Sanna Bergling

Smärtorna från Fabry begränsar inte livet för Amanda Bäckebo.

– Jag lever ett bra liv, men med tillfälliga smärtor. Jag pluggar, tränar, har en liten valp och umgås med vänner och familj. Jag ser ljusst på framtiden, säger hon.

Fabry har funnits i Amanda Bäckebos släkt i flera generationer. Själv diagnostiserades hon redan som liten.

– Sjukdomen har alltid varit en del av mitt liv. Till skillnad från min pappa som fick reda på diagnosen som tonåring har jag aldrig vetat något annat sätt att leva på. Jag har aldrig upplevt någon "oj jag är sjuk" känsla, berättar Amanda Bäckebo.

Fabry beror på en brist av enzymet alfa-galaktosidas A som gör att en del ämnen samlas i cellerna istället för att brytas ner. Symtom som exempelvis smärtor, påverkan på hjärta och hudförändringar är vanliga.

– I min barndom saknade jag ett enkelt sätt att berätta för kompisar om sjukdomen. Idag brukar jag förklara Fabry som att vi saknar städare inne i kroppen och att det därför samlas skräp som inte tas bort, säger Amanda Bäckebo.

Amandas smärtor är hanterbara

Amanda Bäckebo berättar att smärtorna kan vara jobbiga men

att de går att hantera.

– Smärtan kan beskrivas som tryckande eller brännande och jag får framförallt ont i händer och fötter. Ibland har jag ont flera gånger per dag och ibland kan det gå många veckor mellan smärttillfällena. Jag kan få ont i hela kroppen när vädret ändras från varmt till kallt eller när det blir blötare ute. Smärtan går ofta över ganska snabbt och är just nu möjlig att härda ut, berättar Amanda Bäckebo och fortsätter:

– Den jobbigaste aspekten av Fabry är hur sjukdomen påverkat personer runt omkring mig. Jag hann aldrig träffa min farmor och min farbror gick bort förra året i en hjärtattack. Jag funderar mycket på hur stort del som berodde på hjärtattacken och vilken roll Fabry spelade. Jag känner en rädsla för vad som kan hända min pappa och på sikt också mig själv.



Idag brukar jag förklara Fabry som att vi saknar städare inne i kroppen och att det därför samlas skräp som inte tas bort

eller hålla igång sitt sociala liv så som de önskar. Jag är tacksam att jag kan leva mitt liv så som jag gör, berättar hon.

Amanda Bäckebo har varit på årliga kontroller hos vården så länge hon kan minnas men har valt att inte påbörja någon behandling än.

– Så länge sjukdomen inte påverkar mina organ och så länge jag klarar av smärtan med bara smärtlindring vill jag vänta. Jag är ödmjuk inför framtiden och vet att jag kommer behöva vård någon dag, säger Amanda Bäckebo.



FOTO: PRIVAT

Hockey är en stor del av Amandas liv

Ett aktivt liv med framförallt hockey har alltid varit viktigt för Amanda Bäckebo.

– Smärtan i fötter eller händer har aldrig fått stoppa mig från att träna, spela matcher eller åka på turneringar. Jag kan få ont i fötterna när jag knyter

skidskor och ont i händerna när jag blir svettig i hockeyhandskarna -

jag kör på ändå. Idag är jag fortfarande aktiv och lägger bland annat tiden på agility med min hund och såklart skolan där jag pluggar maskinteknik. Jag vet att det är många med Fabry som har så ont att de inte kan jobba

Om Fabry

- En brist på enzymet alfa-galaktosidas A gör att en del ämnen samlas i cellerna istället för att brytas ner. Blodkärl och andra organ kan skadas.
- Cirka 2 per 100 000 personer har Fabry.
- Smärtor, påverkan på hjärta, njurar, blodkärl i hjärnan och hudförändringar är vanliga symtom.
- Fabry debuterar ofta med smärta i händer och fötter, hudförändringar och nedsatt svettförmåga. Debut från tidig skolålder är vanlig.
- För vuxna kan tecken på Fabry vara: TIA-attacker, stroke, hjärtpåverkan, försämrad njurfunktion och besvär från mag-tarmkanalen.
- Fabry är ärftligt.
- Källa: www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/fabrys-sjukdom/



FOTO: PRIVAT

Kampen för en diagnos

Helene och Mikk Cederroth har gått igenom det omöjliga. De förlorade tre barn på tre år – utan att något av barnen fått någon diagnos. Nu arbetar de med att samla forskningen på området samtidigt som de erbjuder värdefullt stöd till föräldrar med odiagnostiserade barn.

Det var först när deras andra barn Wille var 12 år som Helene och Mikk Cederroth insåg att något inte stod rätt till. Han fungerade normalt och var duktig i skolan, trots att han sedan länge led av magsmärtor och epilepsi. Men nu började han även utveckla demens. Efter en eskalerande sjukdomsprocess gick han bort 1999, 16 år gammal.

Willes småsyskon Hugo och Emma hade tidigt utvecklad epilepsi och var båda autistiska. Emma dog år 2000, sex år gammal. Hugo var tio år när han dog två år senare. Än i dag finns ingen diagnos till något av barnens bortgång.

– Vi har aldrig lyckats få någon förklaring till vad som hände. Många barn föds sjuka, men i vårt fall smög sig sjukdomen på, säger Helene Cederroth.

Diagnoser - skillnad mellan liv och död

Sedan de fruktansvärda åren har Helene och Mikk ägnat all sin tid åt att hjälpa andra familjer i liknande situation. Och det är inte något litet problem det handlar om – man räknar med att ungefär 200 000 barn och ungdomar lever med odiagnostiserade sjukdomar bara i Sverige.

– Det finns ett stort behov av att känna att man inte är ensam – många av familjerna vi kommer i kontakt med har aldrig ens träffat någon annan i samma situation. Det är viktigt att förstå att det inte är ens eget fel. Men också att det finns mer att göra, säger Helene Cederroth.

En vanlig missuppfattning är att diagnoser finns för att lugna föräldrarna. Men Helene menar att det är betydligt viktigare än så.

”

En diagnos kan innebära möjligheten till en korrekt behandling istället för en felaktig, vilket kan vara livsavgörande.



FOTO: PRIVAT

– En diagnos kan innebära möjligheten till en korrekt behandling istället för en felaktig, vilket kan vara livsavgörande. En diagnos kan även hjälpa dig med vårdplaner, habilitering och assistans. Många hamnar mellan stolarna på olika sätt.



FOTO: PRIVAT

Genanalys kan vara lösningen

Med teknikens snabba utveckling menar hon att det finns en lösning som kan bidra stort till snabbare diagnostisering av ovanliga sjukdomar, nämligen helgenomsekvensering – en analys av hela arvsmassan.

– Vi menar att man skulle kunna utreda alla de här barnen om man rullade ut helgenomsekvensering på bred front. Kostnaderna sjunker snabbt och kan leda till stora genombrott när forskare dessutom samarbetar över nationsgränserna.

Ur ett svenskt perspektiv bromsas den här utvecklingen av regionsindelningen, vilket gör det svårt att dela biodata mellan olika sjukhus och laboratorier.

– Det måste till en lagförändring. För en liten region är det dyrt att bekosta en helgenomsekvensering, så den här ekonomin behöver komma upp på nationell nivå. Många familjer reser i dag utomlands för att få bättre hjälp. Men om vi kan stärka samverkan här i Sverige har vi kommit ett stort steg i rätt riktning.

Vad är ditt tips till föräldrar och vårdpersonal som står handfallna?

– Att inte ge upp. Det finns andra som går igenom samma sak. Och det finns andra vägar framåt, avslutar Helene Cederroth.

Om Willefonden

- Helene och Mikks son Wille fick ge namn åt Willefonden, en stiftelse som arbetar för att sprida kunskap kring odiagnostiserade sjukdomar. Bland annat genomför man årligen en världskongress för de mest framstående forskarna och experterna på området.
- På Karolinska Institutet i Stockholm arbetar man med att få till en nationell - och global - samverkan genom initiativet Karolinska Undiagnosed Diseases Program (K-UDP).
- Willefonden arbetar även med såväl opinionsbildning som stöd till enskilda familjer. På Facebook finns en familjegrupp för föräldrar som vill diskutera och stötta varandra. <https://willefonden.se/anhorig/foraldragrupp>
- Helene och Mikk Cederroth tilldelades utmärkelsen Svenska vårdhjältar på Svenska hjältegalan 2020.

Läs mer på willefonden.se

Inom gruppen som har tillgång till medicinsk behandling specifikt för den sällsynta diagnosen (59 %), är **det mer än var tredje** som rapporterar att tillgången till behandlingen för den sällsynta diagnosen har försämrats på grund av inställd möjlighet att besöka vården eller tillgång till läkemedel.

Ref:
https://www.sallsyntadiagnoser.se/wp/wp-content/uploads/2020/09/2020_Covid_Medlemsundersokning.pdf

1/3

Genomsnittlig tid till diagnos från första symtom är **4-5 år**, men för många är det betydligt längre än så.

Ref: <https://www.sallsyntadiagnoser.se/>

Ungefär 500 000

invånare i Sverige har en sällsynt sjukdom.

Ref: <https://ki.se/forskning/allt-fler-med-ovanliga-sjukdomar-far-en-diagnos>

Ett community för sällsynta diagnoser!

RareConnect är en global plats där patienter med en sällsynt diagnos kan komma i kontakt med varandra.

Ref: <https://www.rareconnect.org/en/about>

En genetisk analys (gentest) innebär att man skaffar information om en individs arvsanlag (gener) utifrån ett blod- eller annat vävnadsprov. Informationen kan inhämtas antingen genom att analysera kromosomuppsättningen hos en individ (kromosomanalys) eller genom att analysera själva DNA-sekvensen i enskilda gener/genregioner.

Ref: <https://smer.se/teman/genetiska-analyser/>

SÄLLSYNTA

precisionsmedicin?

Vad är

Precisionsmedicin brukar kallas för “individuellt anpassad medicin” men är mer än så. Det som avses är diagnostiska metoder och terapier för individanpassad utredning, prevention och behandling av sjukdom på individnivå eller på delar av befolkningen.

Ref: <https://www.forskasverige.se/vardet-av-forskning/precisionsmedicin/>

Nyföddhetscreening eller PKU-prov...

...infördes på 1960-talet och fick sitt namn från fenyylketonuri (PKU), som är den sjukdom som först ingick i screeningen. Från år 2020 ingår 25 sjukdomar i provet. Screeningen görs genom ett enkelt blodprov som tas så snart som möjligt efter det att barnet är 48 timmar gammalt. Alla prov i Sverige skickas till Karolinska universitetssjukhuset i Solna. Där analyseras proven vid PKU-laboratoriet på Centrum för medfödda metabola sjukdomar.

Ref: <https://www.socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand/nyfodd-hetsscreening/>



Vad är sällsynta diagnoser?

Oavsett hur det benämns är definitionen ändå att det förekommer hos färre än 5 av 10 000 invånare.

< 5 av 10 000

Ref: <https://www.socialstyrelsen.se/globalassets/sharepoint-dokument/dokument-webb/ovrigt/resultat-av-remiss-av-sallsynt-halsotillstand.pdf>

MINIPODDEN

Podden där du på 10-15 minuter får en inblick i ovanliga sjukdomar, gener och mutationer. Podden drivs av Sanofi Genzyme.



Skanna QR-koden
för att lyssna på
Minipodden via Spotify



DIAGNOSER



Vanligt med ovanliga diagnoser

Fler än en halv miljon svenskar lever med en sällsynt diagnos. Men bara ett fåtal får riktad behandling. Med **ny teknik** kan man idag **diagnostisera** fler ovanliga sjukdomar och hitta **nya vägar till behandling**.

Text
Mathias Pernheim

Sällsynta diagnoser är långt ifrån ovanligt. Idag finns det cirka 7000 ovanliga genetiska sjukdomar och nya upptäcks hela tiden. Tidigare har det varit svårt att hitta sällsynta sjukdomar eftersom man inte har haft rätt verktyg för diagnostisering. Tack vare helgenomsekvensering har diagnostiken förbättrats avsevärt.

Enorm framgång med ny teknik

– Helgenomsekvensering innebär att man kan analysera en människas alla gener i en enda analys. Därför har man kunnat diagnostisera tusentals nya sjukdomar de senaste åren. Det är en enormt stor framgång att den här tekniken har kommit, säger Ann Nordgren som är professor i klinisk genetik och en av två ledare för forskningsgruppen Sällsynta diagnoser vid Karolinska Institutet.

Ann Nordgren nämner autism som ett exempel på hur helgenomsekvensering har ökat kunskapen och förståelsen för olika patientgrupper. Idag vet man att autism är många olika diagnoser där den ena diagnosen inte är den andra lik. Men framstegen innebär inte att man kan behandla samtliga sällsynta diagnoser.

– Det saknas riktad behandling för 95 procent av diagnoserna. Men när man förstår den genetiska bakgrunden och att varje genmutation innebär en egen diagnos som kräver sin särskilda behandling, ökar möjligheterna att kunna erbjuda precisionsmediciner. Den nya tekniken har gjort att fler patienter har kunnat få adekvat behandling.

Genetisk vägledning

Innan man skickar prov för helgenomsekvensering utreds patienten minutlöst noga. Alla symtom identifieras. För att kunna ställa rätt diagnos och ge rätt behandling

samarbetar forskare och experter över hela världen och delar resultat och erfarenheter med varandra.

– Man sitter inte ensam på sin kammare som genetiker. Samarbetet med andra forskare är nödvändigt för att få en så hel bild som möjligt. Man behöver mycket information om andra patienter och man behöver jämföra data för att kunna hitta en ovanlig sjukdom.

Med en sällsynt diagnos kommer oro och många frågor. Därför är det viktigt att erbjuda genetisk vägledning till de personer och familjer som berörs av en ärftlig sällsynt diagnos.

– Vid genetisk vägledning informeras patienten om diagnosen och har då möjlighet att ställa frågor. Man får veta vad man ska göra, om man behöver testa andra i familjen och vilka behandlingar som finns att tillgå. Blivande föräldrar får information om patientföreningar och experter, men även om fosterdiagnostik, vilket man kan läsa mer om i intervjun med Erik Iwarsson, se sida 6, där han berättar om hur diagnostisering på embryostadiet hindrar ärftliga och sällsynta diagnoser att föras vidare.

Mer forskning behövs

Ann Nordgren lyfter fram betydelsen av att få en diagnos och att det kan vara skillnaden mellan liv och död för en del patienter. Att satsa mer på forskning om sällsynta diagnoser är därför viktigt. Hon har själv tagit initiativet till Sällsynta fonden som varje år delar ut stipendier till forskare.

– Nya ovanliga diagnoser upptäcks hela tiden och vi måste snabbt lära oss mer. Forskningen är viktig. När vi hittar en mutation i en gen lär vi oss också mycket om vanliga sjukdomar. Syftet med fonden är att främja forskningen och utveckla diagnostiken och att förbättra livet för alla med en sällsynt diagnos.

Diagnostik vid sällsynta diagnoser

Under de senaste åren har det skett en diagnostisk revolution när det gäller sällsynta diagnoser. Tidigare analyserade man en gen i taget men med dagens metoder kan man analysera en persons hela arvs massa i en så kallad helgenomsekvensering. Fler än 5000 prover har hittills analyserats med den nya tekniken. De kommande åren beräknas antalet öka för att möta behovet som finns inom sällsynta diagnoser. Stockholms läns landsting var först i världen med att genomföra metoden i klinisk verksamhet för att diagnostisera patienter med oklara sjukdomar. Helgenomsekvensering innebär att fler personer med sällsynta diagnoser får en genetisk förklaring till sina symtom. För dem med behandlingsbara diagnoser kan man förhindra handikapp och förebygga för tidig död.



FOTO: PRIVAT

UNIK

MODET ATT LEVA LIVET MED PAH

Nina diagnostiserades med pulmonell arteriell hypertension (PAH) 2012 efter många år med symptom, däribland andfåddhet och trötthet. Trots att diagnosen krossat vissa av hennes drömmar, speciellt den om att skaffa barn så har hon hittat modet att leva livet.



FOTO: PRIVAT

Text
Susanne de Mello

Nina berättar om en långsam förändring, med symptom så diffusa att hon ignorerade dem. När hon blickar tillbaka, kom de första tecknen

redan vid universitetsstudierna i Linköping.

Under nollningsaktiviteterna ingick cyklingsmoment där Nina minns att hon blev fråncyklad trots en god kondition som aktiv fotbollsspelare. Symptomen började uppträda allt oftare, speciellt vid fysiskt jobbiga aktiviteter. Hon fick jobb och började veckopendla och blev alltmer trött. Hon skyllde på det fysiskt tunga arbetet, de långa dagarna med pendling, men blev alltmer rädd för att somna bakom ratten. Nina undvek också att äta lunch med kollegorna eftersom det ofta innebar snabba promenader till och från lunchrestaurangen. Hon drabbas av två missfall och samtidigt fick hennes mamma en hjärtinfarkt. Livet ställdes på sin spets och hon fick tid hos en kurator. Nina var trött och ledsen och samtidigt berättade hon om sin yrsel, något kuratorn sa att hon måste söka hjälp för.

Den osynliga diagnosen

Nina bokade in en läkartid efter mellandagarna, för först skulle hon njuta av utförsåkning i Norge. I backen drabbades hon av en panikångestattack och fick även syrebrist. Hemma uppsökte hon vårdcentralen som bekräftade hennes dåliga syresättning och skickade henne till akuten för

vidare provtagning. Man tog EKG och lät Nina testa lungornas funktion i en så kallad spirometer. Under de närmsta dagarna gjordes många undersökningar. På fredagen blev hon utskriven med diagnosen PAH.

–Det bästa rådet jag fick var av sjuksköterskan. Hon sa till mig att inte läsa på om medicinerna och diagnosen på nätet eftersom det finns så mycket som inte stämmer, säger Nina. Där och då var hon inte redo att bearbeta sin diagnos, men hon bestämde sig för att skriva dagbok. Något hon är glad över idag, för det ger möjligheten att titta tillbaka och se förändringen i hur mycket mer hon orkar mot tidigare.

Jag ska leva med sjukdomen, inte dö med den

För Nina blev det viktigt att lära sig vad som fungerar och att känna sina gränser. Hon säger att det har underlättat att hon har vågat vara öppen och prata om sin diagnos på ett icke laddat sätt för "hon ser ju så ung och frisk ut". Hon har även blivit bättre på att säga ifrån och lägga energi på det som hon vill göra. Nina har hittat glädjen i curling, för även om det är fysiskt krävande så är det roligt.

–Lägga energi på att städa, fixa och dona eller umgås med familj och vänner. Vad är viktigast? frågar sig Nina som mer och mer skippar prestationskraven. Tidigt införskaffade hon en elcykel som ger henne friheten att ta sig runt utan den fysiskt jobbiga aspekten.

Hennes bästa råd är "ut och njut av det du tycker om, men lägg det på en nivå som fungerar."

Om PAH

- PAH står för Pulmonell Arteriell Hypertension och är en form av högt blodtryck i lungkretsloppet som beror på att blodkärlen som leder blod från hjärtat till lungorna är förminskade, blockerade eller förstörda. Tillståndet gör att du blir andfädd, trött och att du lätt svimmar.
- PAH uppskattas förekomma hos 2 till 3 personer per 100 000 invanare, men längre överlevnad och ökad uppmärksamhet och kunskap om sjukdomen samt förbättrade diagnosmöjligheter gör att allt fler får diagnosen
- **Orsakerna till PAH:**
 - Ärftlighet, medfödd hjärtsjukdom, läkemedels- eller droganvändning eller underliggande sjukdomar däribland bindvävsjukdomar eller leversjukdom
 - Källa: Pulmonell arteriell hypertension - Jansson et al. - Läkartidningen 2016

Hur är det att leva med Aperts syndrom?

Cecilia Wallenius



Att leva med **Aperts syndrom** är inte lätt. Många drabbade tappar snabbt räkningen på alla kirurgiska ingrepp de har behövt gå igenom under sin livstid. Och trots alla operationer och behandlingar är tillståndet kroniskt.

Aperts syndrom är ett sammanfattande namn på ett antal missbildningar i kranium, ansiktsskelett samt händer och

fötter. Även nedsatt rörlighet i leder, balansrubbnings, andningssvårigheter, ögon- och öronproblem samt gomspalt, käk- och tandproblem är vanligt förekommande. Graden av och antal missbildningar är dock individuella.

Cecilia Wallenius föddes med Aperts syndrom. Redan som barn fick hon gå igenom otaliga ingrepp i ansiktet, på händer, fötter och öron. På grund av trånga andningsvägar och hörselgångar drabbades hon av ett flertal infektioner och var tvungen att utföra en omfattande tandreglering. Ju mer kroppen växte desto fler blev ingreppen.

– Jag har slutat räkna antalet operationer, men det har varit ett hundratal, berättar hon.

Många avbrott i livet

Det är inte enkelt att leva med Aperts syndrom. Man kan aldrig känna sig avslappnad då det hela tiden kommer nya bekymmer.

– Det kommer ofta nya krämpor som man inte är beredd på. Senast var det för nio månader sedan. Det kan vara allt från att tarmarna snurrar ihop sig så att jag inte kan äta eller att jag får värk i fötter och axlar. Många gånger mår jag väldigt dåligt.

Cecilia tycker att vården har varit bra på att ställa diagnos och behandla. Däremot har eftervården inte varit lika tillmötesgående.

– Ofta har jag tänkt att jag kan mer än vad vården kan. Man får ingen information och många läkare vill inte lära sig om detaljer. Jag kan förstå att man inte kan allt om man jobbar på en vårdcentral, men man kan ta reda på det man inte vet till nästa besök. Mitt psykiska välmående har ingen velat adressera heller, jag och min mamma har på egen hand behövt hitta någon som lyssnar på mig.

Våga fråga

Många är de som undrar hur hon mår men vågar inte fråga. Det är inte ovanligt att det stirras, viskas och kanske sägs något otrevligt.

– Min närmsta omgivning ser på mig som vem som helst, framför allt mina brorsbarn. Men de som inte känner mig ställer sällan frågor. Det kan jag tycka är tråkigt. Det är bättre att de är nyfikna, på så sätt avdramatiserar man ofta. Ju mer man pratar om det, desto mer naturligt blir det. Ställ frågor om hur det är att leva med Aperts syndrom, låtsas inte om som ingenting.

Trivs med sitt liv

Cecilia känner att hon inte har några större drömmar i livet utan är nöjd med hennes tillvaro så som den är nu.

– Jag jobbar halvtid på ett bussföretag som allt-i-allo. Jag städar och ser till att allt ser fint ut. Mina chefer och kollegor är förstående och tillmötesgående och det underlättar många gånger när jag inte mår bra. Jag känner mig accepterad vilket är viktigt för mig, avslutar Cecilia.

Text
Annika Gavric Strüwer

Aperts syndrom

- Aperts syndrom är ett medfött missbildningssyndrom som innebär ett felbildat kranium och ansiktsskelett. Symtomen är för tidig sammanväxning mellan benen i skallbasen och för tidig slutning av den söm mellan skallbenen som går från öra till öra. Detta gör att hjärnan saknar utrymme att växa.
- Till syndromet hör också sammanväxta fingrar och tår, skelettförändringar i halskotpelare, axlar och skulderleder. Även synrubbnings, skelning, andningssvårigheter och ökad infektionskänslighet är vanligt. Lindrig utvecklingsstörning kan förekomma.
- Barn med Aperts syndrom genomgår ett mycket stort antal operationer av skalle, ansikte, fötter och händer under hela sin uppväxttid. Detta för att förbättra funktioner och korrigera utseendet.
- I Sverige föds det i snitt ett barn per år med Aperts syndrom
- Källa: Socialstyrelsen

Alla avsnitt

10 frågor och svar om enzymer

aTTP är en ovanlig blodsjukdom som kan ge både blödningar och proppar

Sällsynta diagnoser är inte ovanliga

Vad är egentligen en gen?

Gauchers sjukdom Typ 3 är en ärftlig ämnesomsättningssjukdom

Tarja berättar om livet med en sällsynt sjukdom

Gauchers sjukdom Typ 1 är en ärftlig ämnesomsättningssjukdom

MPS I är en ärftlig ämnesomsättningssjukdom

Fabrys sjukdom är en inlagringssjukdom som påverkar många olika organ

Pompes sjukdom är en ovanlig sjukdom som påverkar musklerna

