

UNIK

Livet med en sällsynt sjukdom

“Utan sjukdomen
skulle vi inte vara de
människor vi är”
Kim Karlsson s10

Trots sin svåra
synnedsättning sprängde
Hampus Wännerdahl
målsnöret i Amsterdams
maraton 2019.

06

Att leva med en livslång
sällsynt sjukdom behöver
inte betyda ett liv av
lidande.

14

När Tor Korsvold var två år
fick han diagnosen Pompes
sjukdom. Det hindrar honom
inte från att leva ett vanligt
liv. Närmast hägrar en resa till
New York.

16



Innehållsförteckning



04

Sällsynt dag 2020
Den 29:e februari i år är en sällsynt dag, en dag tillägnad alla som lever med en sällsynt diagnos.

Sjukdomen LOHN
På en flygbuss från Arlanda hade Hampus precis fått slutgiltigt svar på alla de prover han hade tagit för sin snabbt försämrade syn.

06



09

Forskning ger färdighet
Sedan 90-talet har det blivit mycket lättare att ställa diagnos. Det underlättar livet för de som lever med sjukdomen markant.

Gauchers Sjukdom
När Kim Karlsson var två år fastställdes diagnosen Gauchers sjukdom. Det visade sig att Kims båda föräldrar var bärare av sjukdomen.

10



2%

12

2% av Sveriges befolkning
Sällsynta diagnoser är inte ovanliga, uppskattningar visar att ca 2% av Sveriges befolkning beräknas ha en sällsynt diagnos.

Tvillingpar med VLCAD-rist

Läkarna började ana att Marika och Camilla kunde bära på någon medfödd metabol bristsjukdom.

14



16

Pompes sjukdom

Tor lever ett rätt vanligt liv och resan till New York hägrar. Hur är det egentligen att leva med en sällsynt diagnos som 12-åring?

Barn med sällsynta diagnoser

Viktigast är att skapa trygghet och rätt förutsättningar för varje individ. Samtidigt måste samordningen av olika vårdkontakter efterlevas.

18



19

Är du orolig?

Misstanke om en allvarlig sjukdom kan innebära stress, i vissa fall även handlingsförlamning, men det finns hjälp att få!



Maria Montefusco
Förbundsordförande, Riksförbundet
Sällsynta diagnoser

Foto: Fredrik Sjögren

Ingen ska behöva kämpa för sin diagnos

I år är ett sällsynt år! Två gånger 20 och skottår! Den 29:e februari är en sällsynt dag, en dag då det riktas särskild uppmärksamhet till alla som lever med en sällsynt diagnos. Den går under namnet "Sällsynta dagen" och uppmärksammas över hela världen.

Sällsynta diagnoser är ett område som man hör om alltmer inom hälso- och sjukvårdspolitiken men också inom life science, forskning- och innovationssektorn. Det är ett område som förtjänar all uppmärksamhet. De sällsynta diagnoserna är mysterium som drabbar människor och testar vårdsystemens gränser på många olika sätt.

Som att leda sin egen förundersökning

Att leva med en sällsynt diagnos innebär vanligtvis att man har en kombination av problem i kroppen som kräver olika sorters vård och stöd. Sällsyntheten i det hälsotillstånd man har gör att det är få experter som känner till vare sig diagnostik eller behandling. Även om man hittar experten är det inte säkert att det går att få komma dit direkt. "Att leva med en sällsynt diagnos är som att leda sin egen förundersökning där man själv är brottsoffret", uttryckte en kvinna med en ovanlig neuromuskulär sjukdom, diagnosen fick hon först som vuxen. Det är inte ovanligt.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en intresseorganisation för personer som lever med sällsynta diagnoser. Enligt medlemsundersökningar kan vi se att vården har en bristande förmåga att möta de behov personer med en sällsynt diagnos har. Det resulterar ofta i en omfattande kamp hos de som lever med tillståndet samt deras närstående. En sällsynt diagnos påverkar hela familjen och hela livet. Kunskapsbrist och svårigheten för vårdgivare att koordinera vårdinsatser utifrån komplexa behov gör att sjukdomen eller funktionsnedsättningen påverkar mer än vad som borde vara nödvändigt. Högre kunskapsnivå och bättre koordinerade insatser behövs.

Har gjort avgörande skillnad

Förutom att de sällsynta diagnoserna och människor som lever med tillstånden förtjänar uppmärksamhet utifrån de omfattande behov som finns, är det ett område med hopp om en lovande framtid. Nya metoder för diagnostik och behandling som utvecklats under de sista åren har gjort avgörande skillnad för flera diagnosgrupper. En vän till mig fick sitt första barn samma år som jag. Den första månadens babylycka delade vi. Hennes liv skulle dock

utvecklas mycket annorlunda. Någoting med bebisen stämde inte, men provresultat visade inga fel. Först efter ett halvår kände en expert igen vissa speciella utseendemässiga drag och rörelsemönster och då blev det bråttom. Barnet hade en ovanlig enzymbristsjukdom och kroppen hade redan börjat lagra in ämnen som den inte kunde göra sig av med själv. Intensiva försök gjordes för att påverka utvecklingen men prognosen var att barnet skulle leva i högst tre år. Familjen levde varje dag som om den vore den sista. Dock förändrades läget efter en kort tid då en ny innovativ behandling kunde börja användas. Prognosen förbättrades, livslängden skulle nu kanske kunna bli sju år. Efter fortsatt utveckling och nya behandlingsmetoder förväntas personer med denna sjukdom kunna uppnå vuxen ålder. Personen jag berättar om är nu 14 år och påverkas fortfarande mycket av sin sjukdom, även av konsekvenser från försenad och fel behandling. Det finns mycket kvar att önska men utvecklingen från att barnen dog mycket unga till att de nu kan uppnå vuxen ålder är helt fantastisk.

Ett steg i rätt riktning

Sverige har en lång väg kvar för att uppnå en mer jämlik tillgång till den bästa behandlingen för sällsynta sjukdomar. Att en behandling idag anses vara för dyr eller att en vårdgivare inte vet vart man kan vända sig måste vi se över och förändra. Ett steg i rätt riktning är de lovande verksamheter som finns. Centrum för Sällsynta Diagnoser, CSD, är under uppbyggnad vid universitetssjukhusen. Till CSD är det meningen att vårdgivare likväl som patienter, närstående och andra ska kunna vända sig för frågor och hjälp. Dit kopplas medicinska team som i flera fall samarbetar internationellt. Vi på Riksförbundet har stora förväntningar och hoppas att politiker på nationell och regional nivå prioriterar dessa viktiga verksamheter. Insatserna behöver samordnas på nationell nivå och finansieras solidariskt. Ingen ska behöva höra att livsavgörande vård bara finns någon annanstans eller är för dyr. Ingen ska behöva kämpa för sin diagnos eller rätten till adekvat vård på det sätt som sker idag. Därför är Sällsynta dagen så viktigt.

Jag önskar dig sällsynt intressant läsning! ■

Om förbundet

• Riksförbundet Sällsynta diagnoser är en intresseorganisation för människor som har sällsynta diagnoser, i huvudsak syndromdiagnoser som har genetiska orsaker, som leder till flera olika funktionsnedsättningar och inte tillhör någon större sjukdomsgrupp. Förbundet har 16 000 medlemmar fördelade på 68 diagnosföreningar och lika många enskilda personer med diagnos men som inte har någon förening.

A man and a young child are sitting on a boat. The man is wearing a yellow and black life jacket and is holding the child. The child is wearing a grey hat and an orange life jacket. They are both looking towards the camera. The background shows a body of water and a forested shoreline under a blue sky with light clouds.

Hoppet återvände för Hampus

Trots sin svåra synnedsättning sprängde Hampus Wännerdahl målnöret i Amsterdams maraton 2019. "Det var en euforisk känsla – tårarna bara strömmade längs kinderna," säger han.

Text: Per-Ola Knutas Foto: Privat



Hampus går i mål efter att ha sprungit Amsterdam marathon i oktober 2019.

När Hampus Wännerdahl – utan sin löparkompis som han tappade kontakten med under loppet – hade tagit sig i mål på tiden 4.11 i Amsterdam i oktober 2019 släpptes många känslor lösa. En av dem var "jag klarade det".

Nästan precis tio år innan maratonloppet var känslorna rakt motsatta. Då, på en flygbuss från Arlanda hade Hampus precis fått slutgiltigt svar på alla de prover han hade tagit för sin snabbt försämrade syn.

– Läkaren förklarade att jag hade LHON, att det var obotligt och att det fanns en risk att stora delar av synen skulle kunna försvinna. Jag bröt ihop fullständigt, berättar han.

Började utan förvarning

Hampus synproblem hade börjat helt utan förvarning, något år efter att hans flickvän Moa, numera fru, flyttat till Stockholm efter studierna för att påbörja sitt liv tillsammans. Han hade

nyligen börjat som managementtrainee på Telenor och arbetsdagarna var ofta långa.

– En natt i juni när vi satt med siffror på datorn kände jag att det var något fel med vänstra ögat och att jag såg suddigt. Jag trodde att jag var överansträngd och minns att jag sa 'nu är det dags att åka hem'.

Men ögat blev inte bättre. Efter någon vecka uppsökte Hampus vårdcentralen där läkaren trodde att det kunde vara en inflammation i synnerven. Han fick en tid på S:t Eriks ögonsjukhus. Även där var den första teorin att det rörde sig om en inflammation.

– Men då, i september, började jag få problem även med det högra ögat. Jag hamnade på akuten på Karolinska sjukhuset med dropp. Jag hängde inte med i svängarna.

▶▶ Artikeln fortsätter på sidan 8

►► Fortsättning från sidan 7

”Första tiden var det kaos”

Läkarna hade nu börjat misstänka att Hampus problem kunde vara den ärftliga sjukdomen LHON. Sjukdomen visar sig oftast mellan 20 och 40 år och är ytterst ovanlig. Man tror att endast 200 personer i Sverige lever med diagnosen.

När Hampus slutligen fick beskedet på flygbussen i oktober 2009 var han 28 år och hade hela livet framför sig.

– Den första tiden var det kaos. Jag funderade mycket på hur livet skulle bli.

Men i dag, tio år senare, säger Hampus att livet trots allt ordnat sig på ett bra sätt. Han är pappa till två barn, en dotter på fyra och en son på sju. Och tack vare en mycket förstående arbetsgivare som ställde upp med resurser, omtanke och hjälpmedel kunde Hampus återuppta sin karriär.

– Det är klart att det kan kännas svårt och jobbigt ibland, men jag är ju ändå samma människa som förut, även om jag inte kan göra allt som jag kunde då.

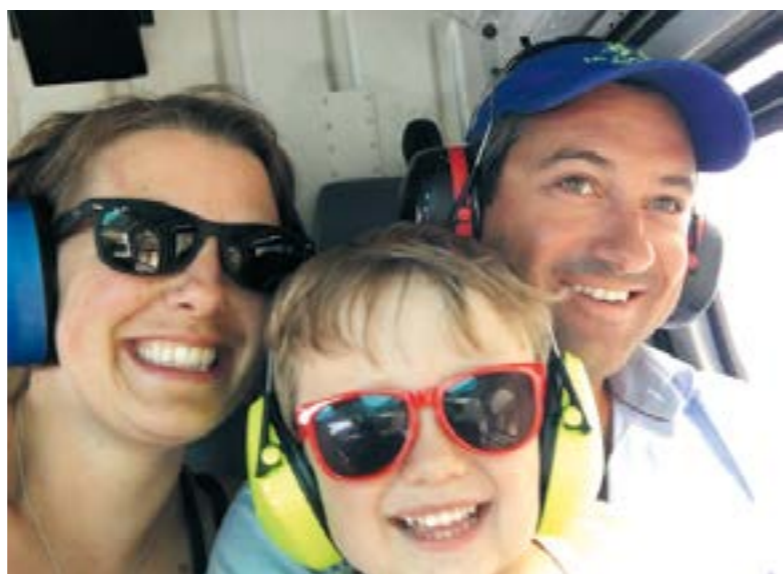
Åker slalom med ledsagare

Hampus har också lyckats hitta sätt att fortsätta med sitt aktiva liv; han åker slalom med ledsagare via headset, han löptränar och är ute på båtturer med familjen på somrarna.

Nyckeln till att hantera vardagen handlar annars mycket om att planera och att röra sig i välkända miljöer. Oftast tar Hampus tunnelbanan till jobbet, men ibland blir det färdtjänst och när han flyger behöver han en ledsagare.

Även familjelivet har gått bra att hantera. Hampus har varit pappaledig med båda barnen och det har inte varit några problem att förklara för dem.

– Föräldraskapet har varit lika fantastiskt som för alla andra. Och barnen har fattat snabbt när vi har förklarat att 'pappa har trasiga ögon'. ■



Om LHON

- LHON eller Lebers Hereditära (ärftliga) Optikus (synnerv) Neuropati (nervskada) visar sig oftast i 20- till 40-årsåldern. Sjukdomen är fyra till åtta gånger vanligare hos män än hos kvinnor.
- Synen blir suddig eller försvinner helt i mitten av synfältet. Oftast får personen behålla det perifera synfältet, men i vissa fall leder sjukdomen till total blindhet.
- Sjukdomen orsakas av en mutation i mitokondriernas DNA som innebär att synnerven blir försvagad och inte "orkar" sända synintrycken till hjärnan.
- Det är inte känt hur många som har sjukdomen i Sverige. I Finland och Danmark har man beräknat förekomsten till cirka 2 per 100 000, det skulle motsvara knappt 200 personer i Sverige.



Martin Engvall
Biträdande överläkare vid CMMS
vid Karolinska universitetssjukhuset

”Nu kan vi upptäcka sjukdomar vi tidigare inte kunde”

Tack vare genetisk diagnostik - där en persons hela arvs massa kartläggs - kan allt fler patienter med ovanliga sjukdomar få en diagnos och därmed bättre behandling.

Text: Ylva Carlsson Foto: Ola Lundström

Martin Engvall är biträdande överläkare vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS) vid Karolinska universitetssjukhuset. Han har arbetat med sällsynta sjukdomar i mer än tjugo år.

Han känner stor tillfredsställelse i att fler patienter i dag kan få en diagnos jämfört med hur det var i slutet på 1990-talet.

Genetisk diagnostik ger svar

- Det kan vi tacka den genetiska diagnostiken för. Genom att analysera all arvs massa ner i minsta detalj kan vi i dag upptäcka sjukdomar vi inte kunde tidigare. Tillstånd med liknande symptom kan visa sig ha helt olika orsaker, vilket påverkar både fortsatt behandling och prognos, säger Martin Engvall.

Hans arbete börjar ofta med en konsultation, antingen via remiss eller telefon, från kollegor runt om i landet. Ibland behöver patienten komma för bedömning och provtagning. Nästa steg blir ofta en muskelbiopsi, ett prov som till exempel ger svar på om det rör sig om en mitokondriell sjukdom, som är en medfödd ämnesomsättningssjukdom.

Viktigt behandla symptom

- Oftast kan inte grundsjukdomen botas, men det innebär inte att det saknas behandling. Det viktigaste är att behandla symptom så långt det går och att förebygga komplikationer.

Martin Engvall tillbringar större delen av sina arbetsdagar på labbet CMMS på Karolinska. Varje dag går han igenom cirka 40 labbsvar för att hitta mönster som i bästa fall kan översättas till en diagnos, men ibland behöver ytterligare prover tas eller andra undersökningar göras.

Möjlighet att bilda familj

Att få en diagnos gör stor skillnad för patienten och de anhöriga. Det kan innebära att en person som haft svårt att få sina behov tillgodosedda äntligen får den vård som hen har rätt till. Den osäkerhet och ovisshet som många upplever kan - i alla fall till viss del - minska.

- Det är inte alltför ovanligt att patienter frågar mig ifall de kommer att kunna bilda familj och bli föräldrar i framtiden. Det känns alltid väldigt roligt de gånger jag kan svara "ja" på den frågan, säger Martin Engvall. ■

Om CMMS

- CMMS (Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar) är ett speciallaboratorium vid Karolinska Universitetssjukhuset och ett kunskapscentrum för ärftliga ämnesomsättningssjukdomar.
- Fokus ligger på sjukdomar som orsakas av defekter i omsättningen av aminosyror, kolhydrater och fettsyror samt intermediärmetabola sjukdomar.
- En stor del av verksamheten har hela landet som upptagningsområde.
- På kliniken arbetar drygt 60 personer bestående av biomedicinska analytiker, kemister, administrativ personal och läkare.

Kontaktuppgifter:
cmms.karolinska@sll.se
Telefon: 08-517 719 99



”Utan sjukdomen skulle vi inte vara de människor vi är”

”Det värsta jag vet är när folk tycker synd om mig. Jag ser min sjukdom som en utmaning, inte som ett hinder”. Vi har träffat Kim Karlsson, 32 år från Gammelstad utanför Luleå, som lever med Gauchers sjukdom.

Text: Ylva Carlsson Foto: Privat

När Kim Karlsson var två år fastställdes diagnosen Gauchers sjukdom. Det visade sig att Kims båda föräldrar var bärare av sjukdomen. Under de närmaste åren som följde var Kim ofta inlagd på sjukhus.

- Jag var ju så liten så jag minns inte mycket. Men att det var en tung tid för hela vår familj, det har jag ju förstått.

Stillasittande och trötthet

Kim fick sin diagnos i slutet av 1980-talet och då fanns ingen bromsbehandling mot sjukdomen. Han hade bland annat problem med balansen och andningen – och vid sju års ålder upptäcktes det att Kims ryggrad var krokig (så kallad skolios). Det ledde till stillasittande och trötthet. Det blev inte så mycket idrott eller andra fysiska övningar. Problemen blev allt värre så när Kim var 15 år togs beslut om steloperation av ryggen.

- Det blev en vändpunkt. Efter den operationen kändes det mycket lättare. Jag var inte lika vinglig, jag andades bättre och kände mig starkare i kroppen.

Kim har Gaucher typ 3 – mest sällsynta varianten

Gauchers sjukdom delas in i tre huvudtyper beroende på sjukdomsförloppet och om det finns neurologiska symptom eller inte. Kim har typ 3, vilket är den mest sällsynta. Förutom att sjukdomen påverkar hjärnan och nervsystemet kan den också orsaka störningar av ögonrörelserna samt ge ökade balanssvårigheter.

Att ha en svår sjukdom är förstås något som drabbade aldrig kan bortse ifrån, men Kim betonar flera gånger under samtalet att han aldrig känt att sjukdomen begränsar honom.

Gauchers sjukdom – inget hinder

- Det värsta jag vet är när folk tycker synd om mig. Jag ser min sjukdom som en utmaning, inte som ett hinder. Jag är lyckligt lottad eftersom jag alltid fått mycket stöd och förståelse från både familj och vänner.

Kim fick sitt första fasta arbete när han var 22 år, som fastighetsskötare. Han gillade friheten i jobbet och att få tillbringa stora delar av dagarna utomhus. Men efter nästan tio år i samma bransch kände han att det var dags att gå vidare. I dag utbildar han sig till svetsare på yrkeshögskola i Luleå - och har goda förhoppningar om ett nytt jobb så snart som möjligt efter utbildningens slut.



”Jag stöttar andra så gott jag kan”

Fritiden tillbringar Kim gärna framför datorn hemma i lägenheten. På senare år har han börjat skriva mer och mer och just nu håller han på med en sci fi-bok. Han gillar också att vara ute i naturen med en kamera eller ett fiskespö i handen.

Sedan sex år tillbaka är Kim engagerad i den svenska patientföreningen Morbus Gaucher. Han har förståelse och respekt för att andra kanske inte mår lika bra som han gör.
- Jag försöker stötta andra så gott jag kan. Bland annat genom att säga att de inte ska skämmas över att de har Gaucher. Utan sjukdomen skulle vi inte vara de människor vi är. Vi ska vara stolta över oss själva. ■

Om Gauchers sjukdom

- Gauchers sjukdom är en sällsynt och ärftlig så kallad lysosomal inlagringssjukdom, som påverkar olika personer på olika sätt. Ett av de vanligaste symptomen är att magen blir stor på grund av att mjälten förstoras. Exempel på andra vanliga symptom är förstörd lever, smärta i skelett och leder, trötthet samt att man lätt får blåmärken.

- Om behandling startas i tid kan många leva ett liv som de flesta andra. Att ställa diagnosen kan ta lång tid bland annat eftersom sjukdomen påverkar många delar av kroppen.

- I Sverige är sjukdomen vanligast i Norrbotten och Västerbotten. Där föddes tidigare 1 av 10 000 barn med sjukdomen, men under senare år har siffran sjunkit. I övriga Sverige föds det färre än 1 barn per 100 000.

- Idag finns det cirka 50 patienter i Sverige som behandlas för sjukdomen.



Det beräknas att varje person med en sällsynt sjukdom i snitt har

40 vård- och stödkontakter.

Behover av information är enormt.

Ref: <https://www.gp.se/debatt/upphandlingsmiss-hotar-unik-kunskap-om-ovanliga-diagnoser-1.21528399>



Enligt EU:s definition av sällsynta sjukdomar (färre än 50 per 100 000 invånare) finns mellan 3 000 och 8 000 sådana tillstånd. Sverige och resten av Norden har hittills haft en snävare gräns (färre än tio per 100 000). Sällsynta sjukdomar beräknas till

80%

vara ärftliga.

Ref: <https://www.gp.se/debatt/upphandlingsmiss-hotar-unik-kunskap-om-ovanliga-diagnoser-1.21528399>



Orphan drug

eller säräkemedel är läkemedel för behandling av en ovanlig sjukdom. Inom EU ska säräkemedlet ge en helt ny behandling för en livshotande eller kroniskt funktionsnedsättande sjukdom eller vara till stor nytta för de som lider av sjukdomen.

Ref: <https://sv.wikipedia.org/wiki/S%C3%A4r%C3%A4kemedel>



UNIK, är ett magasin som getts ut i Norge och Danmark. För att läsa mer om sällsynta diagnoser och artiklar från dessa magasin, använd länken nedan.

Sjeldne-sykdommer.no
Sjældnesygdomme.dk



Riksförbundet Sällsynta diagnoser

är en intresseorganisation för dem som har sällsynta diagnoser, i huvudsak syndromdiagnoser som har genetiska orsaker, leder till flera olika funktionsnedsättningar och inte tillhör någon större sjukdomsgrupp.

www.sallsyntadiagnoser.se



Sällsynta dagen uppmärksammas på skottdagen

29 februari

i år, övriga år uppmärksammas det den 28 februari.

Antalet sällsynta diagnoser beräknas till

5000–8000

Ref: <https://ki.se/kbh/sallsynta-diagnoser/>

Sällsynta diagnoser är inte ovanliga. Uppskattningar visar att cirka

2%

av Sveriges befolkning beräknas ha en sällsynt diagnos.

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



—
Camilla Ydeklev
och Marika
Wahlberg Ramsay

”Vi lever ett fullt liv trots sjukdomen”

Att leva med en livslång sällsynt sjukdom behöver inte betyda ett liv av lidande. God planering och förståelse från omvärlden hjälper Camilla och Marika att hantera sin diagnos VLCAD-brist.

Text: Per-Ola Knutas Foto: Victor Olsson

En äggstvillingarna Camilla Ydeklev och Marika Wahlberg Ramsay hade hunnit bli 26 år när den stora smällen kom. Sedan unga år hade de tränat fotboll, varit ute och roat sig, och gjort allt som unga människor gör.

Visst, oftast efter träningarna värkte det i musklerna av kramp, och vi kunde känna oss helt slut.

– Och ibland när vi hade varit ute och dansat var vi så trötta att vi fick skjuta varandra uppför backen till hemmet, säger Camilla och skrattar.

Knappt kontaktbar

En dag förändrades allt. På fredagskvällen hade de gått på fotbollsträningen som vanligt. Kanske kände de sig ovanligt stela och trötta på morgonen men de skakade av sig känslan. De skulle ju springa halvmaran på lördagen.

Efter 17 kilometer säckade Camilla ihop. Marika gick visserligen i mål men efter loppet gjorde det så ont att de skrek, och de var då så slut att de knappt var kontaktbara.

– Våra föräldrar fick bära oss in i taxin för att ta oss hem, säger Marika.

På tisdagen hade Camilla så ont i musklerna att hon åkte in till vårdcentralen.

– Det visade sig att jag hade akut njursvikt. En läkare trodde att det var en 'vanlig' utmattning men en annan anade att det kunde vara något annat och såg till att jag skickades till sjukhus.

Diagnosen dröjde ett halvår

Efter någon dag hamnade Marika på samma sjukhus, i rummet mitt emot. Läkarna började ana att Marika och Camilla kunde bära på någon medfödd metabol bristsjukdom, men det krävdes ytterligare ett halvår av prover och analyser innan man kom fram till vilken diagnos det handlade om: VLCAD-brist, en ytterst sällsynt sjukdom som endast 20 personer i Sverige lever med.

– Det var ändå en lättnad att få beskedet. Nu fick vi en förklaring till muskelvärken och tröttheten som vi hade känt som unga, säger Marika.

VLCAD-brist innebär att fettnedbrytningen i kroppen inte fungerar som den ska. Det betyder bland annat att man måste vara väldigt noggrann med att äta en fettsnål kost, och att man äter regelbundet. De främsta symptomen är blodsockerfall och extrem trötthet.



”Vi lever ett fullständigt liv”

Camilla och Marika säger samstämmigt att de kan leva ett fullständigt liv och att det går att hantera sjukdomen om man planerar och tänker sig för. I dag är de 38 år och båda har familj och barn. Båda har dessutom chefspositioner, Camilla inom socialtjänsten i Stockholm, och Marika på Karolinska Institutet.

– Det är klart att det påverkar våra liv, säger Camilla. Man måste ju alltid tänka till om maten och se till att man har möjlighet att kolhydratladda genom att köpa en bulle om det skulle behövas. Speciellt när barnen var små var det ju helt nödvändigt – det går ju inte att få muskelkramp och försvinna bort i apati när man är med en treåring.

Avslappnad inställning till sjukdomen

Fotbollen som de delade som en passion i livet slutade de med för tio år sedan, men motionerar gör de fortfarande.

– Fast numera kör jag bara 30-minuterspass, säger Marika.

Båda tycker att de mött förståelse från omvärlden. De har informerat sina kollegor på jobbet om sjukdomen, men numera har de en ganska avslappnad inställning till diagnosen.

– Om någon frågar mig 'har du någon sjukdom?' så händer det att jag svarar 'nej, jag är frisk'. Fast sen tänker jag efter lite – nej visst ja, det är jag ju inte, säger Camilla. ■

Om VLCAD-brist

- Vid VLCAD-brist (Very long-chain acyl-CoA dehydrogenas) är fettnedbrytningen i kroppen defekt. Orsaken är att ett enzym som behövs vid nedbrytningen av de långa fettsyrekedjorna saknas eller fungerar dåligt. De främsta symptomen är lågt blodsocker, irritabilitet och extrem trötthet.
- VLCAD-brist förekommer i tre olika varianter med olika svårighetsgrader. Det är viktigt med tidig diagnos och rätt kost med lite fett. Lång tid av fasta (10-12 timmar) ska undvikas.
- I Sverige föds i genomsnitt tre till fyra barn varje år med VLCAD-brist. I dag lever 20 personer i Sverige med diagnosen.
- Sjukdomen upptäcktes numera tidigt genom att den ingår i den nyföddhetscreening (PKU) som görs på alla nyfödda barn.

Pompes sjukdom stoppar inte Tor från att resa

För tio år sedan, när Tor Korsvold var två år, fick han diagnosen Pompes sjukdom. Den påverkar kroppens alla muskler och han sitter numera i rullstol. Det hindrar honom inte från att leva ett rätt vanligt liv med väldigt få begränsningar. Närmast hägrar en resa till New York.

Text: Petra Lodén Foto: Privat



Det är en solig och ovanligt varm dag i början av januari och Tor Korsvold har just kommit hem från en ortopedklinik där han provat ut en korsett. Tor har Pompes sjukdom som gör att hans muskler försvagas och nyligen fick han diagnosen skolios. Sned rygg är vanlig bland dem som har Pompes sjukdom. Så snart han känner sig redo kommer han att opereras, annars riskerar han få svårt att sitta längre stunder och andra komplikationer.

– Det kommer bli åttonde gången jag sövs och opereras, säger Tor.

Pompes sjukdom hindrar inte resor

Men han ser faktiskt fram emot operationen för efter den har han blivit lovad en resa till New York. När han var liten och opererades somnade han med sitt favoritlegeo i handen och vaknade med legot i handen, en fin tröst. Nu är han tolv år och leksaker lockar inte längre, men att resa tycker Tor är roligt. I somras var han i Rom. Där åt han en av sina favoriträtter: sallad caprese, serverad med två stora bollar äkta mozzarella.

Tor går i sjätte klass i en vanlig skola. Han har en resurs som möter honom på morgonen när han anländer i taxi.

– Jag behöver bara hjälp med jackan, annars klarar jag mig själv på lektionerna och rasterna.

Till hösten är det dags att börja högstadiet och då måste Tor byta till en ny skola.

– Det är både tråkigt och roligt säger han.

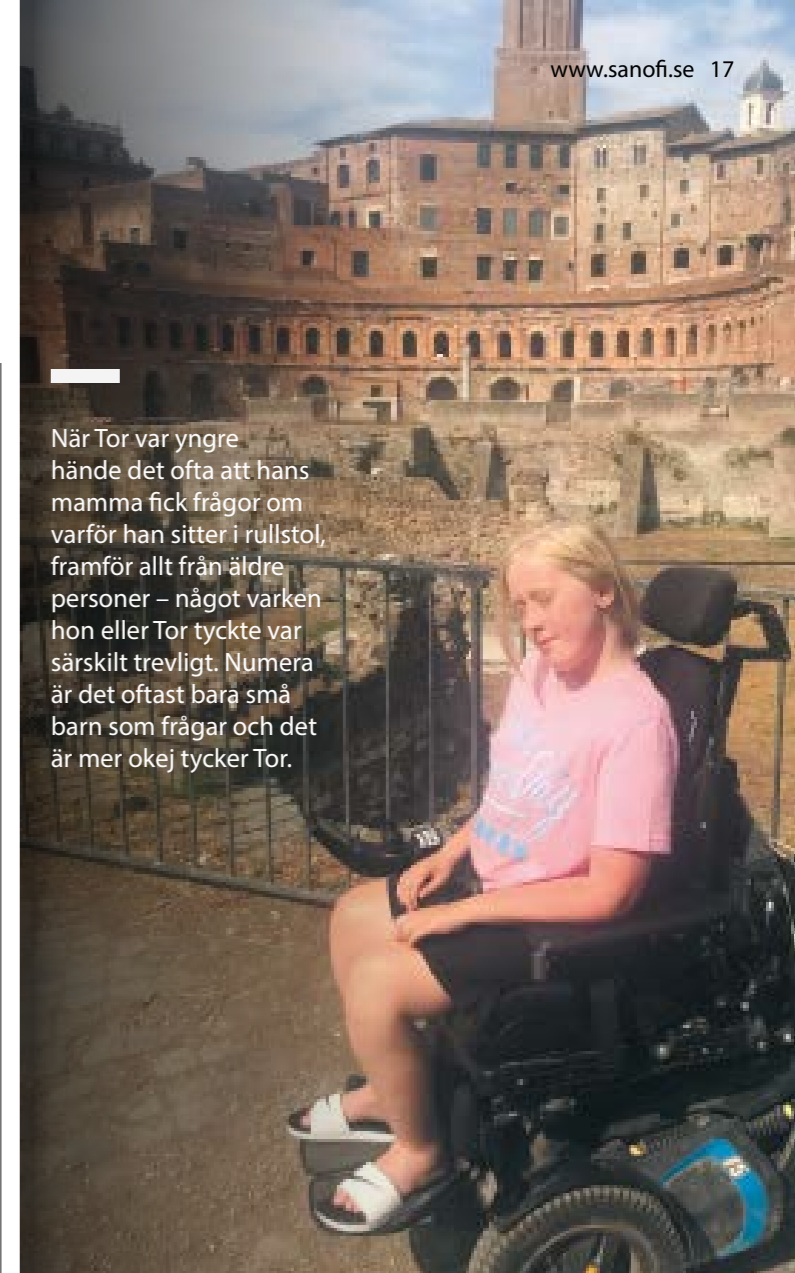
Många vänner

Antingen ska han välja en skola där storebror går, eller en där de flesta av kompisarna ska gå. Men han lutar åt att välja skolan där storebror går. En ny skola innebär fler vänner och det tycker Tor kan bli kul.

När Tor var liten var det ibland lite svårt att höra vad han sade. Pompes sjukdom innebär att kroppens alla muskler påverkas, även halsen.

– När han var liten pratade han lite grötigt och hade svårt att säga S och F, men med operation och träning har talet blivit mycket bättre, säger Tors mamma Anna Ludvigsson.

Det är framför allt musklerna på nedre delen av kroppen som drabbats. Det är vanligt bland dem med Pompes sjukdom. Därför är ojämn gång eller behov av rullstol vanligt bland de



När Tor var yngre hände det ofta att hans mamma fick frågor om varför han sitter i rullstol, framför allt från äldre personer – något varken hon eller Tor tyckte var särskilt trevligt. Numera är det oftast bara små barn som frågar och det är mer okej tycker Tor.

som får diagnosen, cirka en till två personer per 100 000 invånare.

Spelar Fortnite

Det enda som begränsar Tors vardag är toalettbesök. Annars lever han ett vanligt liv. Favoritsysselsättningen på fritiden är spelet Fortnite.

– Att vara ung i rullstol är nog enklare på ett sätt idag än innan dataspelen blev en viktig del av många tonåringars liv, skillnaden blir inte så stor jämfört med kompisarna som kan gå, säger Anna.

Tor besöker sjukhuset en gång i veckan för enzymsbehandling. I början av varje termin blir det ofta några extra vändor till olika vårdinrättningar, bland annat för att prova ut en ny rullstol när han växt ur den gamla. Eller rulle som Tor och Anna kallar det. Tor har flera olika rullstolar: för inomhusbruk och utomhus och nyligen köpte hans pappa en terränggående modell.

– Den ska jag ha när jag åker till Sörlandet i södra Norge, dit brukar vi åka varje sommar. Där är det mycket ojämn mark och då är det bra med en stabilare rullstol, berättar Tor. ■

Om Pompes

- Pompes sjukdom kallas även surt malabsorptions sjukdom typ II, Glykogeninlagrings sjukdom typ II, Glykogenos typ II, Alfa-glukosidasbrist.
- Pompes sjukdom överförs från föräldrar till barn och påverkar musklernas funktion.
- Sjukdomen beror på en nedärvd enzymsbrist som gör att kroppen inte kan bryta ned det glykogen som finns lagrat i lysosomerna (enheter som finns i alla celler i kroppen, utom i röda blodkroppar).
- Pompes sjukdom debuterar tidigt men blir i vissa fall inte märkbar förrän senare i livet.
- Sjukdomen har fått sitt namn efter den holländske läkaren Joannes Cassianus Pompe.
- Förekomsten uppskattas internationellt till cirka 2–3 personer per 100 000 invånare. I Sverige känner man till ett 20-tal personer med sjukdomen (2017).

Många ljuspunkter i arbetet med barn med sällsynta diagnoser

Till Barnneurologen på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna kommer barn med sällsynta diagnoser. Här får de den specialistvård och särskilda omvårdnad som de behöver. För vårdteamet innebär arbetet en nära och lång kontakt med barnen och deras familjer.

Text: Mathias Pernheim Foto: Privat



– Som specialistsjuksköterska till barn med sällsynta diagnoser innebär mycket av arbetet att samordna olika vårdkontakter utefter barnets medicinska behov. En annan viktig roll är att skapa trygghet för barnen och deras familjer, säger Ylva Beckman som är speciallistsjuksköterska på Barnneurologen på Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna.

– Man bidrar också med sin spetskompetens kring de aktuella diagnoserna och ser till att familjer kan komma i kontakt med organisationer eller andra familjer med liknande erfarenheter. För de familjer som inte är bosatta i Stockholm finns jag och andra i sjuksköterskor tillgängliga på telefon.

Förutom specialistsjuksköterskor ingår en läkare, en psykolog och en dietist i vårdteamet. De barn som behöver läkemedelsbehandling kommer vanligtvis till dagvården varje vecka. Ett besök tar i regel en hel dag och behandlingen är ofta livslång.

Viktigt med bra mottagande

– Besöken här blir en del av de här familjernas vardag. Det är därför viktigt att omhändertagandet blir så bra som möjligt.

Ylva Beckman upplever många ljusglimtar i sitt arbete.

– Att vi på dagvården blir en fast och trygg punkt för familjerna känns särskilt bra. Det känns också väldigt fint att komma familjerna nära och dela deras vardag i både med- och motgång.

Roligast när barn utvecklas

Det svåraste med arbetet tycker hon är att lämna tunga besked. Att behöva tala om för föräldrar att det inte finns någon bot eller behandling. Hon tycker också att det kan vara en utmaning att hantera familjernas sorg.

Men det överskuggas av all den glädje som det ger att arbeta med barn med sällsynta diagnoser.

– Det absolut roligaste är när ett barn svarar bra på en behandling och man ser hur barnet utvecklas, säger Ylva Beckman och kommer att tänka på en flicka som hon har följt i några år.

– I början var hon väldigt rädd, men idag två år senare, är hon jätteglad när hon kommer hit och hon springer in på dagvården. För henne har besöken här hos oss blivit en av veckans ljuspunkter. ■

Astrid Lindgrens barnsjukhus

- Till Astrid Lindgrens barnsjukhus i Solna kommer svårt sjuka barn från hela landet.
- Här vårdas barn för akuta tillstånd, kroniska diagnoser och barn som fötts för tidigt.
- På dagvården på Barnneurologen tar man emot barn och ungdomar med sällsynta diagnoser, neurologiska sjukdomar och funktionsnedsättning.
- Här finns också en enhet inriktad på neurogena blås- och tarmrubbingar.
- Till dagvården kommer barn för undersökning, utredning och behandling.
- Varje patient har ett vårdteam kopplat till sig.
- Barnen behandlas enligt individuella vårdprogram där många olika yrkesgrupper gör en samlad bedömning av barnet.

Är du orolig?

Johanna Stenberg och Jan-Henry Stenberg har tagit fram två broschyrer för att ge vägledning till de som känner oro inför- eller har fått ett besked om sjukdom.

Misstanke om en allvarlig sjukdom kan innebära stor stress och om sjukdomen blir bekräftad upplevs det nästan alltid som en chock. Även om man har haft förningar, är det normalt att beskedet väcker starka känslor eller till och med handlingsförlamning. Att anpassa sig till den nya situationen kan vara en lång process med många faser som kräver både tid och tålamod. Dessa broschyrer är avsedd för patienter och närstående, vilkas liv på något sätt har påverkats av en svår sjukdom.

Ladda ner broschyrerna på www.sanofi.se

Johanna Stenberg är psykolog som har arbetat med patienter med neurologiska problem och rehabilitering av klienter som återuppbygger sina liv. Hon har fått en inblick i aspekten av större livsförändrande händelser genom att observera hur människor anpassar sig och återuppbygger sina liv efter en akut sjukdom och olycksfall.

Jan-Henry Stenberg är filosofie doktor, psykolog och psykoterapeuthandledare. I sin roll som psykolog och psykoterapeut har han hjälpt människor att förändra och anpassa sig. Han har jobbat på HYKS (Helsingfors Universitetssjukhus) på den psykiatriska kliniken och arbetar för närvarande som chef för den psykiatriska avdelningen inom fältet för förändring av psykosociala behandlingsformer. Han har undervisat i klinisk psykologi vid universitetet i Helsingfors och har varit medförfattare till flera böcker och artiklar inom psykologi.



sanofi

Sanofi AB
Box 30052
105 46 Stockholm
(+46) 08-634 50 00