



Gauchers sjukdom, livsperspektivet

Nyhetsbrev 391

Ågrenska arrangerar femdagars **familjevistelser** för familjer där minst ett barn/ungdom i varje familj har en och samma ovanliga diagnos. Under vistelserna får familjen (föräldrar, barn med diagnosen och deras syskon) möjligheter att utbyta kunskap och erfarenheter med andra i samma situation. För föräldrarnas del är dagarna fyllda med föreläsningar med anknytning till barnets funktionsnedsättning. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal.

På Ågrenska arrangeras också tredagars **vuxenvistelser** där vuxna med en och samma diagnos bor, umgås och utbyter erfarenheter, lyssnar på föreläsningar och diskuterar problem och möjligheter.

En tidigare vistelse för vuxna med Gauchers sjukdom arrangerades på Ågrenska 2007. Föreläsningarna från den vistelsen och föreläsningarna på familjevistelsen 2011 har sammanfattats av Jan Engström, Ågrenska, i samarbete med föreläsarna. Tillsammans ger informationen ett livsperspektiv på Gauchers sjukdom.

Sedan år 2000 publiceras alla nyhetsbrev i form av tryckta skrifter men också på Ågrenskas hemsida www.agrenska.se

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i detta nyhetsbrev:

Docent **Anders Erikson**, Gryt, överläkare **Maciej Machaczka**, Stockholm, professor **Jan-Eric Månsson**, Mölndal, **föreningsrepresentant Lars Magnusson**, överläkare **Ann-Charlott Söderpalm**, Göteborg, sjukgymnast **Mariika Jonsson**, Göteborg, specialpedagog **Bodil Mollstedt**, Göteborg, informations-konsulent **Birgitta Gustafsson**, Göteborg, pedagog **Astrid Emker**, Göteborg, övertandläkare **Birgitta Johansson-Cahlin**, Göteborg, tandhygienist **Mia Zellmer**, Göteborg, jurist **Jenny Ranfors**, Göteborg, försäkringskonsulent **Birgitta Patriksson**, Göteborg

Innehållsförteckning

Grunden till Gauchers sjukdom	3
Mattis har Gauchers sjukdom	4
Symptom	4
Klinisk indelning	5
Orsaken till Gauchers sjukdom	6
Sjukdomsframkallande mekanismer, diagnostik, behandlingsuppföljning	6
Mattis undersöks närmare	7
Ortopedi	8
Sjukgymnastiska insatser	10
Mattis får diagnosen Gauchers sjukdom	13
Behandling	14
Behandling, enzyminfusioner (ERT)	14
Behandling, substratdeprivation (SRT)	15
Behandling, benmärgstransplantation	15
Mattis behandlas med enzyminfusioner	15
Splenektomi, mjältens betydelse	16
Mattis börjar förskolan	16
Mattis idag	17
Syskonrollen	18
Information från Ågrenskas barnteam	24
Medicinska problem hos vuxna orsakade av Gauchers sjukdom	25
Diagnostik	27
Behandling	27
Informationscentrum för ovanliga diagnoser informerar	28
Information från Försäkringskassan	28
Samhällets stöd	31
Tand- och munhälsa	33
Föreningsinformation	35
Lars har Gauchers sjukdom	36
Frågor till Anders Erikson och Maciej Machaczka	38
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	40

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon 031-750 91 00
Telefax 031-91 19 79
E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
Hemsida www.agrenska.se
Redaktör Jan Engström

Grunden till Gauchers sjukdom

Docent Anders Erikson, Gryt, informerade om grunden till Gauchers sjukdom.

Människans kropp innehåller flera miljarder celler. Varje cell innehåller i sin tur en cellkärna och cytoplasma. I cytoplasman finns små organeller, enheter, med olika funktioner, t ex lysosomer som är cellens ”sopstation” och mitokondrier, cellens ”kraftverk”.

-Gauchers sjukdom är en lysosomal inlagringssjukdom. Till lysosomerna kommer stora förbrukade molekyler där de bryts ned av ett eller flera enzym (av ett 50-tal verksamma enzym) till byggstenar som cellen kan återanvända. Dessa byggstenar transporteras sedan ut ur lysosomerna genom det s k lysosomala plasmamembranet för att användas på olika ställen i kroppen. Lysosomerna spelar således en viktig roll i cellernas egen förnyelse, sa Anders Erikson.

Förekomsten av lysosomer upptäcktes på 1950-talet och beskrevs första gången 1955.

-Sedan dess har man under åren upptäckt fler och fler lysosomala inlagringssjukdomar. Idag känner man till ett 40-tal sådana sjukdomar som orsakas av brist på ett eller flera lysosomala enzym. Dessa sjukdomar upptäcks ofta inte i våra metabola (ämnesomsättningen) screeningprover. För att hitta dem krävs riktade analyser.

Glukosylceramid är en naturlig substans som består av socker och fett och som finns i kroppens olika organ. I normala fall bryts ämnet ned av ett särskilt enzym som heter glukosylceramidasa.

-Vid Gauchers sjukdom har man brist på detta enzym vilket leder till att glukosylceramid lagras upp, framförallt i mjälte, lever, skelett och benmärg, men även i vissa fall också i hjärnan. Upplagring i njurar och hjärta förekommer också men är mindre vanligt.

Sjukdomen är livslång med olika svårighetsgrader, från svåra symptom redan vid födseln till milda symptom som debuterar i vuxen ålder.

Gauchers sjukdom förekommer i hela världen och drabbar något färre än en person på 100 000 i befolkningen. De flesta (90 %) som får sjukdomen har typ 1 (se typindelning nedan). Man uppskattar att det finns cirka 50 barn och vuxna med sjukdomen i Sverige.

Mattis har Gauchers sjukdom

Mattis, 6 år, har Gauchers sjukdom. Han kom till Ågrenskas familjevistelse 2011 tillsammans med mamma Paulina, pappa Johan och brodern Elias, 2 år.

Paulinas graviditet med Mattis gick över tiden tre veckor och Mattis föddes med kejsarsnitt eftersom värkarna inte kom igång trots mediciner.

-Länge undrade vi om detta kunde ha spelat någon roll att jag gick så mycket över tiden. Med facit i hand vet vi att det inte hade någon betydelse, säger Paulina.

Mattis var normalviktig när han föddes och några avvikelser upptäckte inte Johan och Paulina.

-Jag ammade honom i åtta månader och under den tiden gick han upp i vikt som han skulle. Efter det jag slutade amma honom tyckte jag att han gick upp lite sämre i vikt, säger Paulina.

Grovmotoriskt utvecklades Mattis som andra barn det första året.

-Men han började krypa rätt sent, inte förrän han var ett år. Stod upp, utan att gå, gjorde han när han var 1,5 år. Men gångdebuten dröjde. När han fortfarande inte gick när han var två år remitterade BVC honom till en sjukgymnast, säger Johan.

Till saken hör att Mattis dittills aldrig visat någon normal benaktivitet.

-Vid babysimmet, som han började med när han var sex månader, sprattlade han inte med benen som de andra barnen. Det var då vi insåg att han aldrig rörde benen särskilt mycket, säger Paulina.

Symptom

Sjukdomen kan, som nämnts, orsaka *förstorade organ* som leder till olika grader av funktionsnedsättningar, blodbrist och lågt antal blodplättar och vita blodkroppar. Neurologiska problem förekommer, men är ovanliga, särskilt i typ 1 (se nedan).

Hematologiska symptom, d v s symptom i de blodbildande organen, orsakade av splenomegali (mjältoförstoring), är relativt vanliga, t ex:

- ⌘ anemi (blodbrist)
- ⌘ trombocytopeni (minskat antal trombocyter, blodplättar)
- ⌘ leukopeni (lågt antal vita blodkroppar)
- ⌘ mjältinfarkter (proppar/stopp i mjälten)
- ⌘ benmärgssvikt p g a inlagring av glukosylceramid i benmärgen

Skelettsymptom (före behandling):

- ⌘ sjukliga frakturer i kottor och rörben p g a inlagring av glukosylceramid i skelettet
- ⌘ tunn cortex (det yttre och täta skiktet av benen)
- ⌘ skolios (ryggradskrökning)
- ⌘ aseptiska bennekroser (skelettvävnaden förstörs)

Klinisk indelning

Gauchers sjukdom delas in i tre huvudgrupper beroende på förlopp och om nervsystemet är påverkat eller ej.

Typ 1 (vuxenformen) är den vanligaste formen som framför allt drabbar vuxna, men kan även drabba barn och ungdomar. Symptomdebuten kan ske i alla åldrar, från 0-90 år, men är vanligast i vuxen ålder. -Vanliga tecken på sjukdomen är trötthet, skelettsmärta, benägenhet att lätt få blåmärken, förstörd lever och mjälte. Neurologiska problem är ovanliga.

Typ 2 (småbarnformen) är en tidigt debuterande, svår och aggressiv form som drabbar barn från födseln fram till 3 månaders ålder. Barnen avlider vanligen före två års ålder på grund av fortskridande neurologiska symptom.

Typ 3 (ungdomsformen) är en mycket ovanlig form med neurologiska symptom (som inte är typ 2-symptom) som förvärras med tiden. Tecken på sjukdomen är onormala ögonrörelser, förlust av muskelkoordinationen, inlärningssvårigheter, krampanfall och demens. Typen är vanligen en svår allmänsjukdom med svåra hematologiska symptom och skelettsymptom.

.-De neurologiska symptomen kan variera mycket från de allra svåraste symptomen med progressiv epilepsi, demensutveckling, ataxi och spasticitet till de mildaste symptomen, t ex endast störningar i ögonmotoriken, sa Anders Erikson.

En och samma sjukdom?

-Fler än 300 kända mutationer (förändringar i genen) innebär flera tusen möjliga kombinationer av mutationer, där varje kombination har olika symptom med varierande svårighetsgrader. Det tycker jag talar för att man sannolikt kommer närmare sanningen genom att beskriva sjukdomen som en och samma sjukdom med en kontinuerlig skala av symptom, sa Anders Erikson.

Orsaken till Gauchers sjukdom

Gauchers sjukdom orsakas av ett genetiskt fel i arvsanlagen i kromosom 1 från båda föräldrarna. Sjukdomen är ärftlig på ett så kallat recessivt sätt. Det innebär att båda föräldrarna till att börja med måste ha det genetiska felet i ett av sina två anlag för enzymet glukosylceramid.

-Därefter måste det slumpa sig så att barnet får det felaktiga anlaget från vardera föräldrarna för att bli sjuk. Risken att det ska inträffa är statistiskt sett 25 % vid varje graviditet, sa Anders Erikson.

Sjukdomsframkallande mekanismer, diagnostik, behandlingsuppföljning

Professor Jan-Eric Månsson, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Mölndal, informerade om sjukdomsframkallande mekanismer, diagnostik och behandlingsuppföljning.

-I cellernas metabola funktioner, det som rör ämnesomsättningen, krävs jämvikt mellan olika funktioner och ämnen. Sjukliga processer som den vid Gauchers sjukdom får konsekvenser som vi inte fullt ut förstår idag. För mycket glukosylceramid i cellerna ställer till mycket problem, så mycket vet vi, sa Jan-Eric Månsson.

Glukosylceramid är en naturlig substans i kroppen som vi inte kan vara utan.


-Substansen ingår som en viktig byggsten i många hundra olika typer av molekyler och en obalans i mängden glukosylceramid förklarar många olika symptom i cellen.

Glukosylceramid kommer från tre ställen; hjärnans gangliosider, blodcellernas glykolipider och huden.

-Den ärftliga bristen på enzymet glukosylceramid får många olika konsekvenser, vilket redan behandlats i tidigare föreläsningar.

Vid klar misstanke om Gauchers sjukdom görs en riktad sjukbiokemisk laboratoriediagnostik med enzymaktivitetsbestämning av glukosylceramid. Vid påvisad brist på enzymaktivitet görs en mutationsdiagnostik av patientens DNA (arvs massa). Ofta finns resultat från olika preliminära undersökningar tillgängliga (blodbild/blodceller, trombocytkoncentration samt hemoglobinkoncentration).

-Många gånger har också morfologisk (form och struktur) efter specialfärgning av benmärgsutstryk utförts innan särskild misstanke om Gauchers sjukdom förelåg. Vid den ljusmikroskopiska kan de karakteristiska "Gauchercellernas" ses.



Jan-Eric Månsson informerade också om den biokemiska behandlingsuppföljningen vid Gauchers sjukdom.

-Primära och sekundära biomarkörer (bl a glukosylceramid och hemoglobin-/trombocytkoncentrationer) används vid behandlingsuppföljningen. De utgör ett viktigt hjälpmedel för utvärdering av den biokemiska effekten vid behandlingen, men också som vägledning för dosering. Viktigt att uppmärksamma är att vi alltid behandlar utifrån effekten på symptomen och inte utifrån biomarkörerna, sa Jan-Eric Månsson.

Mattis undersöks närmare

Fram till två års ålder hette det att Mattis endast var lite sen med att gå.

-Läkarna på vårdcentralen kände på Mattis leder och ben och tyckte att de kändes helt normala. Sjukgymnasten, som träffade Mattis, tyckte att han var överrörlig och remitterade honom till en ortoped för utprovning av ortoser. Det var mycket rörligt och oklart vilka problem Mattis hade. Först var han mjuk och rörlig i benen, sedan överspänd, mer spastisk, säger Paulina.

Ett tag funderade man på om han hade en CP-skada, men det släppte man efter en datortomografi och MR-undersökning av hjärnan.

-En nervledningshastighetsmätning visade en viss försening när det gällde nervledningssignalerna till en omkopplingsstation långt ned i ryggraden och vidare ned i benen, säger Johan.

Tillsammans med barnläkaren på habiliteringen, där Mattis tidigt skrivits in, remitterade sjukgymnasten honom till en ortoped.

-Mattis var tydligen ett väldigt intressant fall för det kom många olika specialister och ville titta på honom. Han fick ortoser, hylsor, avgjutningar och skor, som han använt lite till och från, mestadels med rätt dåligt resultat. Det har t ex inte lett till att han fått en mer uppsträckt gång. Vi har provat ledade och oledade hylsor, men inget har fungerat bra. Nattortoserna är väl det som fungerat bäst eftersom de hjälpt till att sträcka ut knäna. På habiliteringen gjorde man många undersökningar och filmade honom i olika situationer, men trots det förstod man inte vad Mattis problem berodde på, säger Paulina.

Till sist kunde Mattis ändå gå, det skedde när han var lite drygt två år.

Ortopedi

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, informerade om ortopedi vid Gauchers sjukdom.

-Vi ortopeder arbetar med muskler, leder och skelett, men också med nerver eftersom muskler styrs av nerver. Barnortopedi, vilket den här föreläsningen i huvudsak handlar om, betyder raka barn.

Gauchers sjukdom drabbar många olika organ, bl a skelettet.

-Det kan röra sig om en punktmässig påverkan som försvagar skelettet och som innebär att det kan gå av utan att det utsatts för särskilt mycket våld. Skelettet är ett levande organ som ska vara tillräckligt hårt för att tåla normal belastning, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Ibland krävs det en större röntgenutredning, med MR och slätröntgen, för att hitta en påverkan på skelettet som kan vara generell, lokal eller fokal (enstaka hård).

-Det beror på att skelettmanifestationerna vid Gauchers sjukdom inte alltid står i proportion till övriga, vanliga, mer synliga, symptom vid sjukdomen. Detta medför särskilda svårigheter att förutse, monitorera (fortlöpande kontrollera) och behandla sådana manifestationer.

Påverkan på skelettet är vanligt vid typ 1 och typ 3 av sjukdomen. I dessa fall har 35-60 % skelettmärta. En del har benkris, med akut smärta och feber, andra kan ha:


- ☒ Erlenmeyer flaskdeformitet (särskild form på skelettet i nedre delen av lårbenet)
- ☒ osteopeni (brist på ben)
- ☒ osteoporos (benskörhet)
- ☒ osteoskleros (benförhårdning)
- ☒ osteonekros (fortskridande benvävnadsdöd som ofta börjar i ryggen)

-Kotor som faller samman kan orsaka skolios (rygggradskrökning). Osteonekros i höften kan opereras (t ex höftprotes eller steloperation beroende på patientens ålder).

Barnskelett växer på längden, med hjälp av sktllväxtzoner.

-Skelettet är, som nämnts, ett levande organ med blodkärl och annan vävnad, som omsätts och ständigt utvecklas, sa Ann-Charlott Söderpalm.

10 % av allt ben i kroppen omsätts, byts ut, varje år.



-För att hålla benmassan konstant krävs balans mellan nybildning och nedbrytning av ben. Med hjälp av särskilda markörer kan vi se hur aktiv såväl bennybildningen som bennedbrytningen är.

Osteoporos, som är vanligt förekommande vid Gauchers sjukdom, innebär poröst ben med tunt skal i rörbenen.

-Orsaken är att de bennedbrytande cellerna blir mer aktiva och de benbildande cellerna hämmas. Resultatet blir obalans i systemet. Vid Gauchers sjukdom tror man att det framför allt är nedbrytningstakten som är för hög.

Flera faktorer styr benmassans utveckling; fysisk aktivitet, vad vi äter, hormoner och vårt genetiska arv.

Hos vuxna kan värdet vid bentäthetsmätning förutsäga hur stor risken är att drabbas av benbrott.

-Det finns också värden som mer grovt sett förutsäger samma risk hos barn.

Osteoporosrelaterade frakturer är bl a

- ☒ kotkompression
- ☒ höftledsfraktur
- ☒ handledsfraktur

Frågor

Finns det något sätt att stärka skelettet hos barn med Gauchers sjukdom?

-Ja, behandling med bisfosfonater hämmar nedbrytningen av benet, vilket, tillsammans med enzymterapi, visat sig ha god effekt på bentätheten hos vuxna.

Hur ofta kan man behandla med Botox®?

-Botox är ett gift som måste sprutas i rätt mängd för bra effekt. Ämnet, som sprutas in i den muskel som man har för avsikt att behandla, hämmar nervsignalerna till muskeln som därmed hindras att dra ihop sig. Maxeffekten av Botox ses efter några veckor och håller i sig ungefär tre månader. Tillsammans med töjning och stretchning kan man nå goda resultat när det gäller ökad rörlighet. Upprepad behandling ska ges med intervall som är längre än tre månader, annars riskerar man att det bildas antikroppar mot ämnet och att man blir immun mot behandlingen, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Är det vanligt med bröstpuckel i kombination med ryggradskrökning?

-Ja, det är det och det beror på att en ryggradskrökning (med samtidig rotation) kan ge upphov till puckel på ryggen eller en asymmetri av bröstkorgen som kan yttra sig som en ojämnhet även på framsidan av bröstet. Det är svårt att behandla rotationsfelställningar och jag rekommenderar att man tar upp frågan med den behandlande ortoped. Det är viktigt att inte lungfunktionen påverkas av felställningen.

Sjukgymnastiska insatser

Leg sjukgymnast Marika Jonsson, Habiliteringen Lundbystrand, Göteborg, informerade om sjukgymnastiska insatser vid Gauchers sjukdom.

-Eftersom jag arbetar i en relativt invandrantät förort har jag kommit i kontakt med många barn och vuxna med ovanliga diagnoser. Vi träffar, bedömer och behandlar således barn som är relativt ensamma om att ha vissa problem.

På alla barn som kommer till habiliteringen Lundbystrand görs en individuell analys för att ta reda på vari svårigheterna består. Följande tittar man närmare på och bedömer:

- ☒ motorisk utveckling
- ☒ ledrörlighet
- ☒ muskelstyrka
- ☒ muskeltonus
- ☒ smärta
- ☒ uthållighet
- ☒ andning
- ☒ balans

Motorisk utveckling

När det gäller den motoriska utvecklingen gör man en grov- och finmotorisk bedömning med hjälp av exempelvis PDMS-2 som är ett normerat standardiserat instrument som bedömer förskolebarns fin- och grovmotorisk förmåga.

-Vi filmar eller fotograferar barnet och låter det stå, gå och sitta, sa Marika Jonsson.

Ledrörlighet

Ledrörligheten mäts med en s k goniometer två gånger per år samt tätare vid behov, t ex i tillväxtfasen. Samtidigt görs en bedömning av fotens ställning och ryggens kurvatur.

Muskelstyrka

För att mäta muskelstyrka används flera olika funktionella test när barnet står på tå eller på hälen, när barnet gör situps och armhävningar.

Muskeltonus

När det gäller barnets muskeltonus görs det en bedömning av spasticiteten.

-Spasticiteten kan vara oförändrad genom livet, men konsekvenserna av spasticiteten kan förvärras, sa Marika Jonsson.

Smärta

-När det gäller barnets smärta samlar vi in information från föräldrar och närstående. Vi använder också ”smärtgubbar” för att ta reda på var smärtan sitter och skalor med glada och ledsna ansikten för att försöka få reda på hur mycket smärta barnet upplever att det har. Den här metoden är mest användbar när barnet självt kan medverka. Om så inte är fallet får föräldrarna gå in och svara på frågorna. Vid behov kan vi också föreslå att man för smärtdagbok där det bl a kan framgå vad som förvärrar smärtan och var det gör mest ont. Naturligtvis ingår det i min uppgift att försöka lindra barnets smärta.

Uthållighet

-När det gäller uthållighet försöker vi ta reda på hur långt barnet orkar gå och springa och om det kan hoppa. För att ta reda på detta använder vi s k PCI-mätning, som mäter energiåtgången i testsituationen.

-Har barnet mycket ont vid exempelvis förflyttningar längre sträckor kan man få förflyttningshjälpmedel. Vad man kan få varierar från landsting till landsting.

Andning, andningsgymnastik

Barnets andningsproblem som små kan vara tillräckligt stora för att man bör följa upp dem och kanske inte enbart nöja sig med att barnet får andningsmediciner.

-Andningen kan förbättras med andningsgymnastik Väsentligt i sammanhanget är djupandning som skapar ett luftflöde som i sin tur mobiliserar slem som hostas ut. I andningsgymnastiken ingår också att man

ofta ändrar läget på det lilla barnet, att det får röra mycket på sig, träna att huffa och göra blåsövningar Bra andningsgymnastik kan innebära att barnet slipper infektioner, sa Marika Jonsson.

Balans, balansträning

-Barnets balans bedöms med hjälp av exempelvis Bergs pediatric balans scale. Vilken form av träning vi föreslår beror på det enskilda barnets speciella problem. Balanssystemet kan vara stort på flera olika sätt. Det måste utredas. En sådan utredning underlättas om man fört dagbok rörande barnets problem, t ex hur ofta barnet ramlar och i vilka situationer det sker

.

Förslag på balansträning är:

- ☒ Snurra Gunga
- ☒ samordna synintryck med kroppens rörelser, t ex TV-spel som reagerar på kroppens läge
- ☒ gå på olika höjdformationer
- ☒ gå på smalt och ojämnt underlag
- ☒ bollträning
- ☒ balansplatta

-Det är också bra för balansen om barnets kroppsmedvetande tränas på olika sätt.

Alla problem går inte att träna bort, men bra träning kan underlätta i vardagen. Frågan är hur mycket som är träningsbart och vilka strategier och hjälpmedel som behövs.

-Jag tycker att man ska sätta upp olika mål med träningen, både på kort och lång sikt och sedan utvärdera dem. Motorik och muskelstyrka kan tränas på land och i vatten. Hjälpmedlen kan vara ortoser och inlägg i skorna. Viktigt är att dosera träningen så att den blir lagom påfrestande.

Inskränkt ledrörlighet och för hög/för låg muskeltonus kan förebyggas med

- ☒ ortoser
- ☒ stretchprogram
- ☒ styrketräning/muskelaktivering
- ☒ botoxinjektioner
- ☒ ståhjälpmedel

Frågor

Vad ska man låta sitt barn göra när det exempelvis gäller sport och idrott?

-Vi kan hjälpa till med att åka ut till skolorna och prata med personalen om lämpliga aktiviteter för era barn. När det gäller rena kampposter med närkontakt så avråder vi att barnen sysslar med det.

Vi har ingen kontakt alls med habiliteringen. Kan det bero på att vi hanterar frågan fel?

-Det skiljer från habilitering till habilitering vilka diagnoser som innebär att man kan få hjälp av den verksamheten. Jag föreslår att ni ber er läkare att skicka en ny remiss för att få en ny bedömning av ert barns habiliteringsbehov. Allt beror på barnets svårigheter när det görs en bedömning av behovet, sa Marika Jonsson.

Är det OK att vårt barn med sjukdomen springer mycket?

-Ja det är det om barnet själv får bestämma vad han/hon orkar. Barnet kan bli extra trött på grund av sjukdomen, men också på grund av dålig kondition. På daghemmet är det viktigt att barnet får hjälp att välj bra ställen att springa på så att man undviker kollisioner med andra barn.

Mattis får diagnosen Gauchers sjukdom

Mattis läkare på det stora universitetssjukhuset hade bestämt sig för att ta reda på vad Mattis problem berodde på.

-Han var väldigt ihärdig och tog det ena provet efter det andra. Alla prover var normala utom ett, provet som visade att Mattis hade ett något lågt blodvärde. Det kunde bero på en blödning i magen, cancer eller leukemi. Provtagningar och undersökningar visade att dessa alternativ kunde uteslutas. Han hade heller ingen svår infektion, men ett stort sömnbehov, säger Johan.

Till sist återstod endast att ta ett benmärgsprov så det gjorde man för ett år sedan, när Mattis var fem år. Provet visade att Mattis hade Gauchers sjukdom. Några andra problem i utvecklingen hade han inte och inga förstörade inre organ heller.

-Inlagringen av glukosylceramid var också måttlig, vilket kan bero på att Mattis troligen har en del eget producerat enzym. Om vi förstått saken rätt så var det uteslutningsmetoden och en intresserad läkare som ledde fram till diagnosen, säger Paulina.

Behandling

Effektiv behandling finns idag för patienter med Gauchers sjukdom typ 1 och 3 (vuxentypen och ungdomstypen).

☒ **förstahandsvalet** vid behandling är tillförsel av det saknade enzymet (Cerezyme®) som löser det inlagrade fettliknande ämnet glukosylceramid

☒ för många räcker det med behandling med Cerezym, **andra kan behöva** tilläggsbehandling med miglustat (Zavesca®) som minskar bildningen av glukosylceramid.

☒ **övrig behandling** av symptom som kan förekomma är ortopedkirurgi, borttagning av mjälten (splenektomi) och levertransplantation.

Behandling, enzyminfusioner (ERT)

Behandlingen med enzyminfusioner (ERT) innebär att enzym förändrats så att receptorer på makrofagerna tar upp det.

-1992 lyckades man framställa ett sådant enzym (ceredase®) från moderkakor. Två senare kunde man framställa enzymet (cerezyme®) med genteknik. Standardbehandling med enzymet innebär infusioner varannan vecka och bra effekt uppnås endast vid typ 1 och 3. Försök har gjorts även vid typ 2, men med sämre resultat, bl a därför att man inte kunnat påverka de neurologiska symptomen och därför haft svårt att avgöra om man ska sätta in behandling, sa Anders Erikson.

Sammanfattning enzymbehandling

Typ 1:

- ☒ mjälte och lever krymper
- ☒ hematologiska symptom normaliseras
- ☒ effekten på skelettet är långsamt positiv
- ☒ ingen eller liten effekt på lungsjukdom
- ☒ normalisering av biokemiska symptom
- ☒ kan användas även av gravida

Typ 2:

- ☒ försök har gjorts på flera personer, men detta har aldrig lett till att man lyckats förhindra neurologisk progress och död

Typ 3:

- ☒ samma goda effekt som vid typ 1
- ☒ -ingen klar påverkan på neurologiska symptomen, även om jag sett en klar ”inbromsning” i progressen, sa Anders Erikson.

Typ 3, Norrbottenvarianten:

- ☒ första åren efter behandlingsstart gav positiva resultat
- ☒ efter 15 års behandling står det klart att det sker en långsam progress av neurologiska symptom, bl a epilepsi
- ☒ ingen patient har avlidit (för inte så länge sedan dog hälften före 12 årsålder)
- ☒ livskvaliteten har förbättrats

Kvarvarande problem

- ☒ doseringsproblem
- ☒ behandling av de svåraste och de lindrigaste formerna
- ☒ eventuell kombination med annan terapi
- ☒ kostnadsproblem
- ☒ hur komma åt att behandla hjärnan

Behandling, substratdeprivation (SRT)

Behandling med miglustat (Zavesca®) används för vuxna med Gauchers sjukdom typ 1 där enzymbehandling inte är lämplig. Se mer om behandlingen i vuxendelen på sidan 27 i detta nyhetsbrev

Behandling, benmärgstransplantation

Benmärgstransplantation, BMT, har visat god effekt på hematologiska symptom, lever, mjälte och skelett vid Gauchers sjukdom typ 3.


-Behandlingen stoppar inte upp den fortsatta neurologiska progressen men tycks bromsa upp densamma. BMT är en riskfylldbehandling som ersatts av enzymbehandling, sa Anders Erikson.

Mattis behandlas med enzyminfusioner

När väl diagnosen var ställd, i slutet på 2010 när Mattis var fem år påbörjades behandlingen med enzyminfusioner.

-Vi vet inte säkert om han får förhållandevis höga doser av enzymet. Blodvärdet har gått upp och Mattis har blivit piggare och fått lite bättre aptit. Men å andra sidan så har han aldrig varit särskilt stor i maten, säger Johan.

Efter det att diagnosen ställts beslutades det om ett helt paket med utredningar och undersökningar, bl a av synen, inre organen, ryggen, mm.



-EEG-undersökningen visade en antydning till epilepsi under sömnen. Det är troligen inte fråga om några stora attacker utan små frånvarotackter som inte märks så väl, säger Paulina.

Splenektomi, mjältens betydelse

För inte alls särskilt länge sedan var borttagandet av mjälten (splenektomi) den enda behandlingen man kunde erbjuda vid Gauchers sjukdom.

-Ganska snart såg man att mängden glukosylceramid ökade när man tog bort mjälten. Symptomen från skelett och nervsystem ökade också, likaså risken för svåra infektioner. Fettsyresammansättningen i blodet tyder också på att inlagringen av cirkulerande glukosylceramid i blodet ökar. Men man såg också en positiv effekt av splenektomin, anemin och blödningsbenägenheten botades. Slutsatsen har blivit att man bör undvika att ta bort mjälten, sa Anders Erikson.

I Norrbottenformen av sjukdomen kunde man se följande effekter av splenektomi:

- ☒ snabbare demensutveckling
- ☒ infiltrat i retina (ögats näthinna)
- ☒ ökad inlagring i centrala nervsystemet (hjärnan)
- ☒ ataxia (rubbling av samordningen av muskelrörelser)
- ☒ spastisk parapares (mindre förlamning med ökad spänning)
- ☒ allvarligare skelettproblem


Mattis börjar förskolan

Mattis har nyligen börjat förskoleklass och det trivs han väldigt bra med.

-Han tycks inte ha lättare än andra barn att bryta benen, men han slår sig ofta eftersom han inte kan springa och gå lika bra som de andra barnen. Ibland verkar det som om han är mer smärttålig än de andra barnen. Han gråter väldigt sällan när han slagit sig, säger Johan.

Varje dag behöver Mattis hjälp med att stretcha benen till så raka lägen som möjligt, eftersom det inte är tillräckligt med de ortoser han använder på natten.

-Vi tror att det är väldigt viktigt med stretchingen, men vi vet ju inte hur det skulle ha varit om vi inte stretchat. I vilket fall så har vi nästan alltid dåligt samvete för att vi inte gör det tillräckligt mycket. Det hade varit bra om vi fick hjälp med den här delen av personalen på förskolan och det ser ut som om det skulle kunna vara möjligt, säger Paulina.



Bland de hjälpmedel Mattis behöver på förskolan är rullstolen och rullatorn viktigast, eftersom han behöver dem vid lite längre förflyttningar.

-Men det sker ofta under protest från Mattis sida. Han vill försöka klara sig utan rullstol, men det fungerar inte. Särskilt stort är behovet av rullstol och rullator efter botoxbehandling och gipsning av benen då han är extra svag i benen, säger Johan.

På förskolan finns en extra resurs, men den tror Johan och Paulina är till för hela gruppen.

-Mattis är väl ändå den som har störst behov av den resursen. Han behöver bl a hjälp med att hitta rätt sittställning vid olika aktiviteter, hjälp med matbrickan i matsalen, hjälp under gymnastiklektionerna och hjälp med av- och påklädning av vinterkläder, säger Paulina.

Mattis idag

En nyligen gjord undersökning visade att Mattis har vissa problem med koncentrationen.

-Men precis som andra barn har han lättare att koncentrera sig när det är fråga om aktiviteter han gillar, t ex spela lite kluriga datorspel och att lägga pussel. När det blir fråga om aktiviteter som han inte är lika intresserad av så blir han ofta överaktiv, snurrar runt, klättrar, springer o s v. Då blir det lätt jobbigt eftersom han ofta klättrar högt upp på stenar och kullar, säger Johan.

I leksituationen med jämnåriga kamrater på förskolan fungerar Mattis bra.


-Det tycker vi. Men möjligen är han emellanåt lite för dominant och chefsaktig mot dem. Eftersom han är populär väljer han vilka han vill vara med och nekar andra. Vi uppfattar honom som väldigt social, särskilt då mot vuxna, säger Paulina.

Mattis har problem med på- och avklädning och tar gärna hjälp med det när han är hemma.

-På förskolan och hemma hos kompisar vill han inte ha hjälp, utan försöker klara det själv och det är ju inte så lätt, säger Johan.

Mattis sliter mycket skor på grund av sitt sätt att gå.

-Att få tag på skor som både håller, är bekväma och fungerar med ortoser är jättesvårt. Vi har provat en massa uppsättningar från ortoped-



tekniska avdelningen för både inomhus- och utomhusanvändning, men har inte hittat något som håller mer än några veckor. Nu uppmanas vi att köpa vanliga skor med inlägg och förstärkta främre delar, säger Paulina.

En gång i halvåret får Mattis botoxbehandling och specialistsjukgymnastik direkt efter dessa behandlingar.

-Det är intensivträning med flera olika övningar på regionhabiliteringen och det har varit väldigt positivt. Sedan några månader prioriterar vi rörlighet och då använder vi inga dagortoser, eftersom de hindrar rörligheten, sa Johan.

Flera undersökningar och provtagningar återstår att göra. Bl a ska lungorna undersökas. Man har hittat den ena mutationen och den representerar en mild variant på sjukdomen. Arbetet på att hitta den andra mutationen pågår.

-I stort sett är vi nöjda med hur sjukvården fungerat, förutom att lite för mycket av samordningen av undersökningar och provtagningar har legat på oss, säger Paulina.

Syskonrollen

Syskonens roll (informationen är sammanfattad och skriven av Susanne Lj Westergren, redaktör, Ågrenska)


Personal från Ågrenskas barnteam berättar om sina erfarenheter av syskonens livsförhållanden, roll och frågor.

– Syskonrelationen är en relation som inte är någon annan lik, den är oftast den längsta relationen i livet och varar tills döden skiljer syskonen åt. Syskon kan ha den djupaste gemenskap men också rivalitet, avundsjuka och konflikter. Vad som dominerar kan vara väldigt olika och även ändra sig över tid. Det speciella med en syskonrelation är att det oftast finns stort utrymme för alla dessa känslor och att känslorna är öppet accepterade i samhället.

Att få ett syskon med funktionsnedsättning

– Frågan är vad som sker när man får ett syskon som har en funktionsnedsättning och de behov, som det medför. Vad är okej då? Vad gör man som syskon, vad känner man och vem kan man fråga och prata med? Hur hanterar man sin vardag och sitt syskonskap?

Man vet att barn och ungdomars copingstrategier/sätt att bemästra/hantera olika situationer, skiljer sig från vuxnas. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning, på grund av ålder och social situation.



När man får ett syskon med funktionsnedsättning ska man förhålla sig till flera delar i sin vardag

- Syskonet med funktionsnedsättning, dess behov, de krav som det ställer
- Föräldrarnas behov och krav
- Egna behoven och kraven, livsmålen och önskingarna

När man talar om att vara syskon till ett barn med funktionsnedsättning, tänker man ofta på det som är speciellt jobbigt. Men forskning kring syskonskap visar också på många positiva aspekter, så som ökad mognad, empati, engagemang, ansvarskänsla och betoning av positiva aspekter inom familjen.

Att ha ett syskon med funktionsnedsättning

– Vi vet också att information och kunskap kring diagnosen är viktig och gärna upprepad information vartefter barnet växer och mognar. Att någon vågar lyssna och prata om hur det ”friska” barnet har det, är också viktigt för att barnet ska kunna hantera sin situation.

Här följer fyra studier som framhåller detta:

1. Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin systems/brors sjukdom/funktionsnedsättning och vilka effekter sjukdomen/funktionsnedsättningen ger (Lobato & Kao 2002, Glasberg 2000). Kunskapen är lägre än vad man kan förvänta sig från barnets utvecklingsnivå. Tänkbara förklaringar till detta är att sjukdom/funktionsnedsättning är abstrakt och svår att förstå och att känsloladdad information är svår att ta till sig. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barnet förstår.
2. Forskning (Brodzinsky et al, 1986) visar att processen att skapa kunskap och veta, innehåller två komponenter: att få information och att förstå. Information i sig är ingen garanti för förståelse. Vi måste alltså sluta att sammanblanda information och kunskap. Information tar inte särskilt mycket tid, men att förstå och skapa kunskap tar tid. Barn måste därför, på sin egen utvecklingsnivå, ges många möjligheter att prata om och bearbeta det de får veta för att kunna förstå och göra kunskapen till sin.
- 3 och 4. Kunskap hjälper, kunskap ger trygghet och bättre självkänsla.(Roeyers & Mycke 1995 och Lobato & Kao 2002).

Ann Marie Alwin, lärare och sjuksköterska, har arbetat på Ågrenska i många år, bl a med syskonen. Hon har också intervjuat många syskon och de syskon som berättat om sina liv och erfarenheter har nästan alla haft samma behov och önskingar. Dessa kan sammanfattas i följande punkter:

- Att få bli sedd och bekräftad samt känna att man är lika viktig som sitt ”krävande” syskon med funktionsnedsättning
- Att få mera kunskap för att förstå sitt syskon bättre, vilket i sin tur ger möjlighet att välja olika sätt att lösa problem på
- Att få möta andra som har det på liknande sätt

Ågrenska har under alla år särskilt uppmärksammat syskonen och utarbetat en metod att arbeta med syskonen på.

Syskonens program på Ågrenska

Det övergripande syftet med syskonens program och våra samtal med dem är att syskonen ska erbjudas kunskap, erfarenhetsutbyte och reflektionsmöjligheter för att på bästa sätt kunna bemästra sin situation.

Nyckelrubriker

1. **Kunskap:** Förmedla så mycket diagnoskunskap, utifrån deltagarnas frågor, att de t.ex. kan svara på omgivningens frågor ”Vad har din bror/syster?”. De måste också få veta att inget de själva gjort kan ha orsakat funktionsnedsättningen hos syskonet.
2. **Känslor:** Erbjud ett öppet och tillåtande klimat, där deltagarna får möjlighet att dela känslor och erfarenheter, uppleva att de inte är ensamma och att andra ofta känner likadant. T.ex. samtala om ”förbjudna känslor” som sorg, ilska och avundsjuka. Prata om drömmar och framtiden och var deras syskon hör hemma i allt detta.
3. **Bemästra:** Ge deltagarna vägledning i att hitta strategier för att hantera vardagen på bästa sätt. Syskonen delar med sig av råd och tips till varandra och personalen berättar om erfarenheter och strategier från tidigare syskongrupper.

Så här ser veckan ut, dag för dag:

– Vi som arbetar med syskonsamtalen på Ågrenska har olika professioner så som sjuksköterskor och pedagoger. Vi har en jämn könsfördelning i barnteamet. Någon av Ågrenskas sjuksköterskor håller i diagnosinformationen, medan övriga är mer inriktade på känslor och bemästrande. Under diagnosinformationen sitter den övriga personalen och lyssnar med barnens/ungdomarnas öron, bryter in om det behövs, frågar/förstärker så att barnen/ungdomarna förstår den information som ges.

–Vi följer nedanstående arbets sätt, men tar också vara på tankar och frågor, närhelst de dyker upp.

Måndag /Kunskap

– Samtal om varför familjen är på Ågrenska. Syskonen berättar om sig själva och sin familj. Vi ber också syskonen fundera över de frågor de

har om sitt syskons funktionsnedsättning. Vi vill inte väcka frågor och tankar som barnen/ungdomarna inte själva tar upp.

Tisdag /Kunskap

– Barn/ungdomar och personal formulerar tillsammans frågorna, som i förväg lämnas till sjuksköterskan. Sjuksköterskan informerar om diagnosen utifrån frågorna.

Vi hjälper också barnen att formulera svar på frågor som omgivningen kan ställa.

Exempel på frågor:

- Smittar det?
- Kan det vara mitt fel, jag körde på honom med en leksaksbil när han var liten?
- Kan jag få det?
- Kan mina barn få det?

– Barnens frågor visar att kunskap är så viktig! Vi vill verkligen poängtera det!

Onsdag och torsdag: Kunskap, känslor och bemästra/strategier

– Reflektion och fortsatta samtal utifrån diagnosinformationen. Övergång till samtal om tankar, känslor och bemästrande/strategier kring att ha ett syskon med funktionsnedsättningar. Vi rätar också ut frågetecken kring skuld och ansvar.

Fredag/frågetecken kan rätas ut

– Inga inplanerade syskonsamtal, uppföljning vid behov.

Samtalsämnen som kan komma upp:

- **Hur det kan vara hemma:** De yngre säger t.ex.: ”Han tar mina saker, Han förstör mina saker, Han drar mig jämt i håret, Han ska alltid vara med, Det är jobbigt när jag tar hem kompisar, Jag måste alltid vara snäll, Det är alltid jag som får städa”

– Små barn uppfattar andras behov av hjälp och tolkar personligt och konkret och har mycket ”varför-frågor”.

- **Tid och uppmärksamhet:** Att föräldrarna bryr sig mer om syskonet med funktionsnedsättningen. Exempel på uttalanden: ”Han får mycket tid av våra föräldrar, Jag får alltid vänta, Min bror styr alltid, Vi kan aldrig bestämma nåt i förväg, det händer alltid nåt som ändrar planerna för dagen, vi måste åka till sjukhuset, Jag kan inte ta hem kompisar eller gå någonstans pga av infektionsrisken, Han får massa saker, tex dator och permobil”.

– Vi frågar om barnen känner igen sig och om det finns det någon som har tips på lösningar på de situationer som barnen berättar om?

Frågor, efter 9-årsåldern

Efter 9-årsåldern börjar man få en mer realistisk syn på tillvaron och omvärlden, man inser att villkoren är olika, att föräldrarna inte kan ställa allt till rätta, börjar se och förstå konsekvenser. Gradvis får man ett mer abstrakt tänkande, kan dra egna slutsatser, pröva sina tankar mot verkligheten, ser situationen ur olika aspekter, både föräldrarnas, sina egna och syskonets. Och de börjar uppmärksamma omgivningens reaktioner och även känna oro för att andra ska ge sig på ett provocerande syskon.

Frågor från omgivningen, negativa reaktioner från omgivningen

Ibland kan klasskamrater eller annan omgivning reagera, hur hanterar man det? Kan man be någon om hjälp att förklara eller bemöta reaktioner om man inte själv vill, kan eller vågar?

Frågor från äldre syskon, har ytterligare funderingar såsom; Hur ska mina föräldrar orka? Vem ska ta hand om syskonet sen? När flyttar han hemifrån? Kommer han att få nån flickvän? Ärftlighet, vilka risker löper mina kommande barn? Kan jag ha det själv, fast det inte märks? – Och man känner sorg inför ovan punkter.

Existentiella frågor

Skuld för att man själv inte fick funktionsnedsättningen. Dåligt samvete när man hävdar egna behov, dåligt samvete för negativa tankar

Sorg, att inte ha fått ett syskon som alla andra, som kanske inte går att umgås med eller utbyta erfarenheter med och ha roligt med. Sorg i att växa om sitt syskon, sorg över syskonets situation. Känna sorg för hela familjens situation. Varför skulle vår familj få det så här?

Exempel på hur syskonen kan formulera detta: ”Mina föräldrar har absolut inget liv idag, Familjen slutar existera, Jag tycker inte vi kan vara en hel familj. Jag skulle vilja bo någon annanstans”.

Utgå från att barnet inte berättar

– Utgå från att barnen inte berättar hemma om sina känslor och upplevelser. Det finns olika skäl till detta: man vill inte bekymra, tror inte det leder till något, rädd för att ha fel eller känna fel, vill inte dra igång något stort. Det kan därför vara bra att ha någon utomstående att tala med.

Det finns stora fördelar med att våga samtala:

- Man får också möjlighet att bekräfta barnets känslor och att bekräfta svåra känslor är viktigt. Alla människor har rätt till sina egna känslor, man skall inte försöka ”trösta bort eller bortförklara” känslor, det betyder att man underkänner känslan och säger att den är fel.

- Varje gång man uttalar något svårt så mister det lite av sin farlighet och blir begripligare.
- När man pratar kan man också samtidigt ge information och räta ut frågetecken och missuppfattningar tex om skuld.
- Tystnad och hemligheter är i allmänhet tunga och svåra att bära.

– För oss som lyssnar gäller det att sätta gränser, så att barnen inte yppar för mycket. Det behöver finnas gränser för hur och vad man berättar, inte för mycket på en gång så att man efteråt känner att man utlämnat sig för mycket.

Signaler som kan betyda att syskonen behöver någon att tala med, kan vara ett ändrat beteende såsom ett utåtagerande, tillbakadragenhet och tystlåtenhet, svårigheter med koncentrationen, rastlöshet, oro och nedstämdhet. Men även sömnproblem, psykosomatiska symptom som t.ex. ofta huvudvärk eller ont i magen, kan vara tecken på att barnen mår dåligt.

Vad syskonen själva och forskningen beskriver som positivt, med att ha ett ”annorlunda” syskon

- De lär sig mycket, blir klokare och mognare än andra, kan tycka att jämnåriga är barnsliga och intresserar sig för oviktiga saker, man blir medveten om ”viktiga” värden.
- Får perspektiv på tillvaron, hakar inte upp sig på bagateller, lär sig välja sina strider.
- Leder till självständighet, får fixa och klara mer själv.
- Lär sig också tålmod och att ta hänsyn
- Får förståelse och tolerans för att människor är olika, förstår att det finns orsaker
- Större empati
- Får vara med på saker som andra kompisar inte får, tex att få komma till Ågrenska
- ”Jag känner mig speciell för jag har ett annorlunda syskon”

Mer tips som framkommit genom bl. a. Ann-Marie Alwins intervjuer:

Syskons tips till föräldrar:

- Berätta om sjukdomen och vad den innebär och upprepa detta så ofta det behövs.
- Prata om nuet och framtiden.
- Föräldrarnas ansvar vid utbrott mm.
- Få egen tid med föräldrarna är viktigt, gå på bio, fika, shoppa bara det är egen tid.

Syskons tips till lärare:

- Lärare är viktiga, kan se och bekräfta

- Fråga hur de mår ibland
- Fråga inte om syskonens diagnoser, det kan vara jobbigt att prata om det och barnet kan komma i lojalitetskonflikter. Låt istället någon vuxen informera i klassen, tex skolsköterska, kurator.
- Lärare ska hjälpa så att man inte blir retad pga sitt syskon
- Kom ihåg att koncentrationssvårigheter ibland kan bero på att det varit jobbigt, stressigt, konfliktfyllt på morgonen
- Syskonet kanske har föräldrar som inte hinner hjälpa dem med läxorna hemma, det kan vara bra att få göra läxorna i skolan istället.

Ågrenskas erfarenheter av/från syskongrupper


- Syskonen har stort utbyte av att möta andra syskon, känna att de inte är ensamma, dela erfarenheter, inte behöva förklara, dela med sig av lösningar, ev knyta kontakter för framtiden
- Hos oss står de i lika stort fokus som sina syskon med funktionsnedsättning, får lika mycket uppmärksamhet, får sina egna tankar uppmärksammade och bekräftade
- Får ha roligt i sin egen grupp, litar på att syskonet med funktionsnedsättningen har det bra, kan koppla av, tillåtet att ha roligt tillsammans
- Viktigt för syskonen få träffa andra syskon med samma funktionsnedsättning i olika åldrar
- Kunna få höra exempel på hur framtiden kan gestalta sig, tex av äldre syskon, av äldre med funktionsnedsättningen
- Vi ser att kunskap är viktig och att kunskap underlättar hantering av vardag.

– Frågorna förändras över tid och det krävs ofta djupare kunskap när man blir äldre. Därför är goda kunskapskällor viktiga, även samtal om kunskaperna är viktiga, så att man inte missuppfattar saker man hört eller kanske läst på Internet. Att barnen skaffar egna kunskapskällor är bra så att de inte alltid behöva få kunskapen via föräldrarna.

Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen.



Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa medicinsk och psykosocial expertis, säger specialpedagog Bodil Mollstedt, Ågrenska.

Utifrån den insamlade informationen bestäms det pedagogiska innehållet och barnens olika aktiviteter under familjevistelsen planeras.

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Bodil Mollstedt.

Medicinska problem hos vuxna orsakade av Gauchers sjukdom

Överläkare Maciej Machaczka, Varbergs sjukhus, informerade 2007 om Gauchers sjukdom och medicinska problem orsakade av sjukdomen i vuxenlivet. Observera att alla följande kapitel beskriver vuxensidan av Gauchers sjukdom!

-Sjukdomens första beskrivning gjordes av den franske läkaren Philippe Gaucher i 1882 och därmed fick sjukdomen sitt namn efter honom.

Gauchers sjukdom är den vanligaste lysosomala inlagringssjukdomen. Ett genetiskt fel i arvsanlagen i kromosom 1 medför brist på enzymet glukosylceramid, ett enzym som behövs i nedbrytningen av det fettliknande ämnet glukosylceramid.

-Glukosylceramid lagras därför upp i en typ av celler (makrofager) i olika organ. Mest drabbade är benmärg, mjälte, lever, skelett och i vissa fall nervsystem. Mer sällsynt kan även njurar, lungor och hjärta drabbas. Sjukdomen kan orsaka förstörade organ med funktionsnedsättning, blodbrist, lågt antal blodplättar och låga vita blodkroppar.

Neurologiska problem kan förekomma i olika utsträckning, beroende vilken typ av Gauchers sjukdom det är fråga om. Orsaken är den inlagring som kan ske i centrala nervsystemet (hjärnan).

Barn, ungdomar och vuxna med typ 1 av sjukdomen ("vuxentypen") har en viss restproduktion av enzymet, men det räcker inte för att skydda dem mot sjukdomen. Möjligen kan den lilla enzymproduktionen vid typ 1 skydda nervsystemet, men det vet man ännu inte säkert.

Ärftlighet

Sjukdomen är ärftlig på ett autosomt recessivt sätt. Detta innebär att båda föräldrarna, till att börja med, måste ha det genetiska felet i ett av sina två anlag för enzymet glukosylceramidas. Därefter måste barnet få de båda felaktiga anlagen för att bli sjuk. Får barnet ett friskt och ett sjukt anlag blir det helt friskt anlagsbärare (50 % risk vid varje graviditet) och kan därmed föra sjukdomen vidare. Får barnet föräldrarnas båda icke-skadade gener blir det också friskt och utan risk att föra sjukdomen vidare (25 % vid varje graviditet).

-Barnen får vanligtvis samma typ av sjukdomen som någon eller båda föräldrarna, men det behöver inte vara så (d v s ingen säker korrelation mellan genotyp och fenotyp).

Förekomst

Guachers sjukdom förekommer i hela världen och drabbar 1/ 50 000-100 000 nyfödda barn. I Sverige uppskattar man att cirka 50 barn och vuxna har sjukdomen.

Gauchers sjukdom delas in i tre huvudtyper

-Sjukdomen är livslång med olika svårighetsgrader, alltifrån svåra symptom redan vid födseln till milda symptom som debuterar i vuxen ålder, sa Maciej Machaczka.

Klassiskt, beroende på engagemang av nervsystemet och sjukdomens förlopp, delas Gauchers sjukdom in i tre huvudtyper.

Typ 1, den så kallade "vuxentypen" kan drabba barn, ungdomar och vuxna med symptomdebut i alla åldrar, från 0-90 år. Sjukdomen, som sällan ger neurologiska problem, är mindre vanlig hos barn och ungdomar och mer vanlig hos vuxna.

Inlagringen av glukosylceramid sker framför allt i mjälte, benmärg och lever. Vanligast vid typ 1 av sjukdomen är ett symptomfritt förlopp under många år. Vanliga symptom sedan sjukdomen debuterat är överdriven trötthet och hematologiska symptom (i blodbildande organ) i form av:

- ☒ förstorad mjälte (splenomegali)
- ☒ förstorad lever (hepatomegali)
- ☒ avvikande blodbild med blodbrist, lågt antal blodplättar och vita blodkroppar.

Vanliga symptom i andra än de blodbildande organen är smärta, deformation i skelettet, benbrott. Inlagringen av glukosylceramid kan sällan också ske i lungor, njurar och hjärta.

Typ 2 av Gauchers sjukdom, ”småbarnstypen” är tidig debuterande form (0-3 månader efter födseln) med aggressivt förlopp och behandlas inte vidare i detta sammanhang.

Typ 3, den så kallade ”ungdomstypen” är mycket ovanlig form av Gauchers sjukdom förutom i norra Sverige. Sjukdomen leder till liknande bild som vid typ 1 samt även präglas av förekomst av neurologiska symptom (svårigheter att snabbt förflytta blicken i sidled; inåtskelning; epilepsi; balanssvårigheter; mental retardation) som varierar mycket i svårighetsgrad.

Diagnostik

Gauchers sjukdom bör misstänkas vid förekomst av typiska, ovan beskrivna symptom utan en annan förklaring.

-Diagnosen fastställs genom att påvisa nedsatt enzymaktivitet av glukosylceramidas i vita blodkroppar i blodet. När väl enzymbristen är bekräftad är det möjligt att göra så kallad genmutationsanalys. Det finns idag fler än 300 kända mutationer (förändringar i arvsmassan) som kan leda till sjukdomen. Fem av dessa förekommer hos 75–97 % av alla patienter med Gauchers sjukdom, så Maciej Machaczka.

Behandling

Effektiv behandling finns idag för patienter med typ 1 och 3 (vuxentyp och ungdomstyp) av Gauchers sjukdom.

1/ Enzymsättningsbehandling (ERT)


Tillförsel av det saknade enzymet glukosylceramidas (infusioner via dropp) imiglukeras (Cerezyme®) löser upp det inlagrade fettliknande ämnet glukosylceramid och gauchercellerna försvinner så småningom.

-Biverkningar är sällsynta men bland annat klåda, allergiska reaktioner och obehagskänsla i bröstet förekommer. För många räcker det med denna behandling, andra kan behöva ett tillägg av miglustat (kombinationsbehandling).

2/ Substratreducerande behandling (SRT)

Tillförsel av miglustat (Zavesca®) oralt (kapslar) minskar bildningen av glukosylceramid och den lilla kvarvarande enzymaktiviteten av patientens eget glukosylceramidas räcker för att bryta ner glukosylceramid som produceras i kroppen.

-Miglustat skall användas för behandling av patienter som inte kan/tål eller vill fortsätta med ERT som är förstahandsvalet vid behandling.



Vanligt förekommande biverkningar är bl a magbesvär, illamående, viktninskning, sa Maciej Machaczka.

Båda behandlingsalternativen förutsätter noggrann och regelbunden uppföljning, bl a för reglering av dosstorleken.

3/ Behandling av symptom (kan komma i fråga i vissa fall)

- ☒ ortopedkirurgi
- ☒ bifosfonatbehandling (hämmar nedbrytningen av skelettet)
- ☒ borttagning av en del av mjälten (partiell splenektomi)
- ☒ levertransplantation

Informationscentrum för ovanliga diagnoser informerar

Informationskonsulent Birgitta Gustafsson, Informationscentrum för ovanliga diagnoser, Göteborg, informerade om verksamheten.


-Informationscentrum för ovanliga diagnoser ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas om små och mindre kända handikappgrupper. Nya texter tas fram och redan befintliga uppdateras. I databasen finns information om drygt 200 ovanliga diagnoser. Underlagen till texterna skrivs av landets främsta experter, kompletteras sedan av handikapporganisationer och patientföreningar och bearbetas av Informationscentrum för ovanliga diagnoser för att informationen ska bli lättillgänglig för allmänheten. Allt material faktagranskas av en expertgrupp. Förutom den utförliga informationstexten i databasen finns också en kort sammanfattande folder för varje diagnos.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser är ett nationellt informationscentrum för alla ovanliga diagnoser, en verksamhet som finns vid Sahlgrenska akademien på Göteborgs universitet.

-Verksamheten kan liknas vid en sambandscentral som samlar in, sammanställer och förmedlar kunskap, svarar på frågor och hjälper till med informationssökning. Alla som söker information, eller har frågor om en ovanlig diagnos, kan ta kontakt med oss och det är kostnadsfritt, sa Birgitta Gustafsson.

Information från Försäkringskassan

Försäkringskonsulent Birgitta Patriksson, Försäkringskassan, Göteborg informerade om Försäkringskassan och dess uppgifter.



Försäkringskassan, som är en ny statlig myndighet sedan 1 januari 2005, administrerar de försäkringar och bidrag som ingår i socialförsäkringen. Försäkringskassan har 16 000 medarbetare. I varje län finns ett länskontor. Totalt finns cirka 330 försäkringskontor. Huvudkontoret ligger i Stockholm.

-Försäkringskassans uppgift är att besluta om rätten till ersättning vid sjukdom eller föräldraledighet, uppmärksamma behov av arbetslivsriktad rehabilitering och samordning av sådan. Försäkringskassan arbetar också för att förebygga sjukskrivning och sjukersättning.

Försäkringskassans arbetsområden är:

- ☒ hälso- och sjukvård
- ☒ ekonomisk familjepolitik
- ☒ ersättning vid arbetsförmåga
- ☒ ekonomisk äldrepolitik
- ☒ handikappolitik

En sjuklöneperiod innehåller en karensdag (dag 1), sjuklön (dag 2-14) som arbetsgivaren betalar samt sjukpenning (dag 15- framåt) som Försäkringskassan betalar.

-Ett läkarintyg (f o m dag 8) ger inte automatiskt rätt till sjuklön eller sjukpenning. Att vara sjuk är inte detsamma som att inte kunna arbeta. Det är förmågan att arbeta som avgör om man har rätt till sjukpenning, inte sjukdomen eller symptomen i sig. Det är Försäkringskassan som bedömer arbetsförmågan. En försäkringsläkare kan vid behov tolka underlagen, t ex läkarintyg, och avgöra arbetsförmågan.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst sju års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till

mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

Handikappersättning kan man få från Försäkringskassan om man är sjuk eller har ett funktionshinder. Gäller från och med juli månad det är man fyller 19 år. Det krävs att man behöver mer tidskrävande hjälp av annan person för att klara sin vardag, arbete eller studier eller att man har betydande merkostnader för att få ersättningen

-Om man är döv eller gravt hörselskadad är ersättningen minst 14 000 kr/år och som mest 27 400 kr/år.

Ansökan om handikappersättning görs på blanketten **Ansökan handikappersättning** som man kan få från Försäkringskassan

Aktivitetsersättning (tidigare kallad förtidspension) kan man få om man är mellan 19-29 år och om arbetsförmågan är nedsatt på grund av ett funktionshinder.

Aktivitetsstöd kan man få om man deltar i något arbetsmarknadspolitiskt program t ex arbetslivsinriktad rehabilitering, arbetspraktik mm. Ersättningen är i regel densamma som det belopp man skulle ha fått i arbetslöshetsersättning.


Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade, LSS.

LSS är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

LSS är avsedd för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.

☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.



☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

- ☒ rådgivning och annat personligt stöd
- ☒ personlig assistans
- ☒ ledsagarservice
- ☒ kontaktperson
- ☒ avlösarservice i hemmet
- ☒ korttidsvistelse utanför hemmet
- ☒ korttidsstillsyn för skolungdom över 12 år
- ☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom
- ☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna
- ☒ daglig verksamhet

För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp skriftligt.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i kommunerna finns informationsbroschyrer om LSS och annat stöd från samhället.

Samhällets stöd

Jurist Jenny Ranfors, Ågrenska, informerade om samhällets stöd.

-Följande punkter kommer jag att informera om: lagstiftning, avlastning, förskola/skola och hjälpmedel.

Lagstiftning

Alla människor kan någon gång behöva stöd och hjälp från socialtjänsten. I socialtjänstlagen (**SOL**) finns bestämmelser både om rättigheter till ekonomiskt och socialt stöd och om de skyldigheter som kommunerna har i förhållande till de människor som vistas i kommunen. De stöd- och hjälpinsatser som man kan få enligt socialtjänstla-

gen kallas bistånd. SOL medger ett resonemang om behovet kan tillgodoses på annat sätt.

LSS, Lagen om Stöd och Service till vissa funktionshindrade innehåller stöd och service åt personer

☒ med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd

☒ med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom, eller

☒ med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionshinder som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd och service

-LSS är en rättighetslag, den som tillhör personkretsen (se punkterna ovan) har rätt till vissa insatser om han eller hon bedöms behöva dem. SOL ger kommunen rätt att inte vara så restriktiv som vid LSS när man tar ut avgifter på insatserna.

Avlastning

Avlastning kan vara

1/ korttidsvistelse/stödfamilj

☒ som ger anhöriga möjlighet till avlösning och utrymme för avkoppling och

☒ tillgodoser barnets behov av miljöombyte och rekreation och

☒ ger barnet möjlighet till personlig utveckling

2/ avlösarservice i hemmet

☒ gör det möjligt för anhöriga att få avkoppling och utträtta sysslor utanför hemmet

☒ kan erbjudas både som regelbunden insats och som lösning vid akuta behov

☒ behovet bedöms individuellt från fall till fall

3/ kontaktperson

☒ innebär personligt stöd utanför familjen

☒ icke-professionellt stöd, medmänniska

☒ ingen rapporteringsskyldighet

- För att få hjälp att söka insatser som gäller avlastning kan man vända sig till habiliteringen eller till brukarstödorganisationer/intresseorganisationer av typen HSO, FUB, DHR eller RBU, se Jenny Ranfors.

Förskola/skola

Stödet kan innebära

1/ *stöd i förskola/skola i form av*

- ☒ handledning/fortbildning av personalen
- ☒ resursperson
- ☒ minskning/anpassning av barngrupper
- ☒ anpassning av lokaler
- ☒ läromedel
- ☒ grundutrustning (bord, stolar)

2/ åtgärdsprogram

- ☒ skriftlig planering av skolgången
- ☒ utformas tillsammans med elev och föräldrar
- ☒ beskrivning av aktuella problem och planerade åtgärder
- ☒ ansvar för utförande
- ☒ mål och delmål för eleven
- ☒ utvärdering

-Om man inte är nöjd med åtgärdsprogram och insatser bör man vända sig till i första hand förskolechefen, rektorn/skolledaren, därefter till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen och slutligen till skolverket

Hjälpmedel

1/ hjälpmedel är huvudsakligen landstingens ansvar

- ☒ det krävs hälso- och sjukvårdskompetens att prova ut och förskriva
- ☒ innefattar inte produkter som är vanligt förekommande i hemmet och i vanliga handeln


-För att få tillgång till hjälpmedel vänder man sig till habiliteringen, hjälpmedelscentralen, syncentralen, hörcentralen, datatek/datakommunikationscenter

Tand- och munhälsa

Övertandläkare Birgitta Johansson Cahlin och tandhygienist Mia Zellmer, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om tand- och munhälsa.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelse, dregling och



behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

- Under Ågrenskas familje- och vuxenvistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen.
- Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär om tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

En av Mun-H-Centers tandläkare och tandhygienister gör också en översiktlig undersökning. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Målet är att på så vis kunna bidra till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

- Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling vid exempelvis Gauchers sjukdom.


I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Vid undersökning har man funnit att det kan förekomma en nedsatt gapförmåga och ibland vid typ 3 lindriga tugg- och sväljningssvårigheter.

Eftersom det än så länge endast finns ett fåtal undersökningar registrerade i databasen vid Gauchers sjukdom kan man inte utläsa om det finns mer specifika orofaciala problem eller tandproblem.

Egenvården är alltid viktig, d v s tandborstning morgon och kväll, alltid använda fluortandkräm och att dessutom använda olika hjälpmedel för att hålla rent mellan tänderna t.ex. tandstickor, mellanrumsborstar eller tandtråd. Extra fluortillägg kan vara aktuellt såsom fluorosköljning, fluortabletter eller fluortuggummi.

- En mjuk tandborste med ett relativt litet borsthuvud är bra för att komma åt alla tandytor. El-tandborste kan också vara bra att använda.



- Blöder tandköttet när man borstar eller petar mellan tänderna kan det vara tecken på inflammation i tandköttet som orsakas av att det ligger kvar bakteriebeläggningar på tänderna. För att läka behöver man vara ännu noggrannare med sin munvård. När man känner med tungan på tandytorna ska de kännas glatta när de är bra rengjorda. Det är även viktigt att tänka på kosten, att inte äta mer än 5 ggr/dag.

Regelbundna besök hos tandläkare/tandhygienist är viktigt för att kontrollera att allt är bra i munnen och för att avlägsna eventuell tandsten samt att få fluorbehandling.

Föreningsinformation

Lars Magnusson, ordförande i Morbus Gaucher-föreningen informerade om föreningen och dess arbete.

Morbus Gaucher eller Gauchers sjukdom beskrevs första gången 1882 av en fransk läkare som hette Phillipe Gaucher. Han ansåg att sjukdomen var en tumörform i mjälten. Numera vet man att det är fel, men namnet hänger kvar. En mera korrekt medicinsk benämning är glucosylseramidlipos som betyder "sjukdom med inlagring av fettat glucosylseramid".

Morbus Gaucher-föreningen bildades hösten 1975 av föräldrar till barn med sjukdomen i Norrbotten och Västerbotten. Föreningen är världens äldsta Gaucher-förening och har fått efterföljare i hela världen. Föreningen är öppen för alla med intresse att stödja föreningens verksamhet.


Vid årsmötet år 2006 ombildades föreningen från en norrbottenförening till en riksförening för alla i Sverige (även om vi redan tidigare haft några medlemmar från södra landsändan).

Föreningens mål är att:

- främja och tillvarata de Gaucher-drabbades intressen beträffande behandling, vård, rehabilitering och social trygghet,
- sprida upplysning om sjukdomen,
- främja forskning,
- skapa förståelse för de Gaucher-drabbades problem.

Föreningen arbetar på olika sätt för att nå dessa mål. Huvudaktiviteter är bevakning av forsknings- och behandlingsresultat, samt informationsspridning. Föreningen har idag (2011) 63 medlemsfamiljer, dvs ungefär 100 personer.

Ordförande: Lars Magnusson, Akvilejagången 29, 507 52 BORÅS, Telefon 033-158433



Mer information om föreningen finns på hemsidan www.morbusgaucher.se

Lars har Gauchers sjukdom

Lars, 56 år, har Gauchers sjukdom typ 1, d v s den lindrigaste typen av Gauchers sjukdom. Inledningsvis värjer sig Lars mot klassificeringen, som han tycker är omodern.

-Idag finns det inte några riktigt klara gränser mellan de tre typerna och den s k vuxenvarianten, typ 1, är inte en typ som enbart drabbar vuxna. Numera pratar man mer om olika mutationer, det finns 300 idag, och mutationen avgör mer vilka symptom man får, säger Lars.

När fick du dina första symptom?

-De fick jag redan första levnadsåret. Jag har fått titta på mina journaler när jag var ett år, d v s 1951, och där står det att mjälte och lever är förstörade. Men man kunde inte ställa någon diagnos och det föranledde heller inga åtgärder. När jag var fem-sex år gammal noterade sjukvården att mjälten var mycket förstörd, då stack den fram under revbenskanten. Därefter följde en massa utredningar på flera större sjukhus. Diagnosen man ställde då var mjältförstoring.

-Eftersom sjukvården bedömde att det handlade om en cancertumör ville man omedelbart ta bort den, men ändrade sig och lät den vara kvar, som tur var, säger Lars.


Vilka problem hade du under uppväxten?

-Inga särskilda problem mer än att jag inte kunde vara med och spela fotboll eller delta i andra idrottsaktiviteter p g a risken att mjälten kunde spricka, vilket skulle kunna ha skett om jag fått en hård boll i magen. Men jag åkte skidor, vilket inte alls var helt riskfritt, och simmade gärna.

Lars får diagnosen Gauchers sjukdom

När Lars var i tjugoårsåldern fick han diagnosen Gauchers sjukdom och i samband med detta tog man bort hans mjälte.

-När man drog ut en visdomstand slutade jag inte blöda och då bestämde man sig för att ta bort mjälten. Det var dumt, man hade inte behövt göra det. Senare kunskap har visat att man inte behöver ta bort den förrän det har blivit infarkter i den. Efter operationen satte sig gauchercellerna i skelettet istället och tio år senare fick jag stora rygg och höftproblem. På den tiden fanns ännu ingen behandling, den kom



först 1992 när jag var 40 år och jag var bland de första som fick behandlingen med enzymer.

Innan dess hade Lars en hel del ortopediska problem, med bl a arm-brott, knäckt bröstben och kotproblem.

-Jag fick också höftproblem, men de fick vänta och istället prioriterades kotproblemen, våren 1989. Något år senare fick jag också en ny höftled. När de ortopediska operationerna genomfördes hade jag inte en aning om att en medicin var så nära förestående.

Sjukdomen påverkade inte Lars yrkesval

Lars utbildade sig till violinist, spelar idag i en symfoniorkester och undervisar elever och detta yrkesval påverkades inte av sjukdomen.

-Jag hade blivit violinist även om jag inte haft sjukdomen. Spelandet har varit bra för det har inneburit att jag behållit en bra rörlighet i armarna.

Lars idag

Behandlingen med ERT (SRT provades några månader, men avslutades eftersom Lars fick så svåra biverkningar) som innebär intravenös behandling någon timme en gång i veckan, har stoppat upp inlagringen av ny fettvävnad, men också påverkat redan inlagrad vävnad så att exempelvis Lars lever numera har normal storlek.

-Behandlingen har fungerat bra på mig. Men 1998 kom ändå ett litet bakslag i o m att jag fick nekroser (lokal vävnadsdöd) i båda armarna. Behandlingen är inte lika effektiv när det gäller inlagringen av fettvävnad i skelettet. Nekroserna innebär ingenting för mitt spel och mycket lite i övrigt också, de medför att jag inte kan hålla armarna över huvudet och det kan man leva med, säger Lars.

Ryggoperationen (steloperation) som gjordes 1989 innebär att Lars ofta har lite ont i ryggen.

Är det någonting du vill göra, som sjukdomen sätter stopp för?

-Det är i och för sig ganska mycket. Jag skulle exempelvis vilja kunna motionera mer, gå på långpromenader eller cykla. Det senare vågar jag absolut inte utsätta mig för, eftersom ett fall från cykeln skulle få katastrofala konsekvenser för mitt skelett. Det sker ingen försämring orsakad av sjukdomen, det som händer är väl att den åldersrelaterade försämringen kanske kommer lite tidigare.

Hade du träffat någon annan med sjukdomen innan du kom till Ågrenska?

-Min bror har också sjukdomen, samma form som jag men värre drabbad. Dessutom känner jag två kvinnor (systrar) med sjukdomen här i stan. Med det ärftlighetsmönster som gäller för sjukdomen borde endast var fjärde graviditet resultera i ett sjukt barn. Men det verkar inte stämma. Det tycks som om någonting spelar in som medför att syskon får sjukdomen oftare än förväntat, säger Lars.

Frågor till Anders Erikson och Maciej Machaczka

Är det vanligt med epilepsi hos barn med Gauchers sjukdom?

-Nej, det är först som vuxna som det blir vanligare med epilepsi och då oftast i kombination med andra neurologiska problem.

Varför tar det så lång tid att få diagnosen?

-Det är en ovanlig sjukdom och då krävs det många olika undersökningar innan man kan ställa en säker diagnos. Eftersom det finns så många ovanliga sjukdomar är det oftast nödvändigt att man kommer på tanken att det kan röra sig om exempelvis Gauchers sjukdom.

När bör man börja med behandlingen?

-Så fort diagnosen är ställd. Det finns ingen anledning att vänta.

Finns det något i sjukdomen som är kontraindicerat, som talar mot den etablerade behandlingen?


-Nej, det finns det inte.

Vilka problem kan man få efter BMT?

-Den donerade benmärgen ”slås” för att överleva i en främmande kropp. För att kunna göra det krävdes det förr att man dödade den kroppsegna benmärgen innan man kunde tillföra donatormärgen. Och det var inte riskfritt. Idag behöver man inte förstöra märgen för att transplantera donatorstamceller (ca 20 %). Behandlingen är således lindrigare numera. Idag dör 5 % av de som genomgått BMT. Störst risk utgör vissa infektioner, därefter kommer utstötning av transplantatet, sa Anders Erikson

Kan Zavesca® underlätta för barnet att gå?

-Några sådana effekter på de neurologiska skadorna har jag inte sett. Å andra sidan har det inte gjorts någon tillräckligt stor studie som visar det ena eller det andra. Detta beror på att symptomspektrat är så stort och barnen för få för att det ska bli en bra studie.



Finns det några studier på att ge Zavesca® till barn?

-Nej det gör det inte och det beror dels på att man är rädd för långtids-effekterna av en sådan behandling, dels på att det är väldigt dyrt att testa mediciner på barn, sa Anders Erikson.

Hur långt har man kommit när det gäller kombinationsbehandling hos barn med Gauchers sjukdom?

-Det finns inga studier som visar effekten av kombinationsbehandling hos barn med svåra skador. Vilka resultaten blir efter en sådan behandling beror bl a på hur det enskilda barnet tål medicinerna och hur komplicerad progressen är.

Måste alla bli dåliga i magen av medicinerna?

-Tyvärr blir väldigt många dåliga i magen av medicinerna. Det man kan göra är att försöka blanda medicinerna i maten, t ex i en banan, för att skona magen.

Kan man göra något åt skelningen?

-Ja, den försvagade muskeln som orsakar skelningen kan man operera.

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Docent Anders Erikson
Mörkebåsvagen 182, 610 42 Gryt
Tel: 0123- 408 48

Överläkare Maciej Machaczka
Karolinska universitetssjukhuset, 171 76 Stockholm
Tel: 08-517 700 00

Professor Jan-Eric Månsson
Sahlgrenska universitetssjukhuset, 413 45 Mölndal
Tel: 031- 343 10 00

Föreningsrepresentant Lars Magnusson
Morbus Gaucherföreningen
Akvilejagången 29, 507 52 Borås
Tel: 033- 15 84 33

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
413 45 Göteborg
Tel: 343 40 00

Sjukgymnast Marika Jonsson
Barn- och ungdomshabiliteringen Lundbystrand
Box 88 25, 402 71 Göteborg
Tel: 031- 759 21 00

Specialpedagog Bodil Mollstedt pedagog Astrid Emker
jurist Jenny Ranfors, Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031 750 91 00

Informationskonsulent Birgitta Gustafsson
Informationscentrum för ovanliga diagnoser
Box 100, 405 30 Göteborg
Tel: 031- 786 00 00

Övertandläkare Birgitta Johansson-Cahlin
tandhygienist Mia Zellmer, Mun-H-Center
Ågrenska, Box 2046
436 02 Hovås

Försäkringskonsulent Birgitta Patriksson
Funktionshinder, Försäkringskassan
Box 8784
402 76 Göteborg