



Gauchers sjukdom, vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 299

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionsnedsättningar bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet Gauchers sjukdom. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2007.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionshindrets konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samverkan samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbrev som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. För att illustrera hur problematiken kan se ut att vara vuxen med ett funktionshinder, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen.

Informationsskrifterna publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Innehållsförteckning

Medicinska problem hos vuxna orsakade av Gauchers sjukdom	3
Diagnostik	5
Behandling	5
SmågruppsCentrum informerar	6
Information från Försäkringskassan	6
Tand- och munhälsa	9
Lars har Gauchers sjukdom	11

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.org
Redaktör Jan Engström

Medicinska problem hos vuxna orsakade av Gauchers sjukdom

Överläkare Maciej Machaczka, Varbergs sjukhus, informerade om Gauchers sjukdom och medicinska problem orsakade av sjukdomen.

-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 glukosylceramidas, 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 autosomalt 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 frisk 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

Gauchers 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 sekvensgenommutationsanalys. 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, sa 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 bl a 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

SmågruppsCentrum informerar

Informationskonsulent Siv Roberts, SmågruppsCentrum, Göteborg, informerade om SmågruppsCentrum.

-SmågruppsCentrum 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 SmågruppsCentrum 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.

SmågruppsCentrum 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 Siv Roberts.

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 arbetslivsinriktad 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 arbetslivsriktad 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
- ☒ korttidstillsyn 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.

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. Bettavvikelser, 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 fluorsköljning, 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.

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 förstörad, då stack den fram under revbenskanten. Därefter följde en massa utredningar på flera större sjukhus. Diagnosen man ställde då var mjälteförstoring.

-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 armbrott, 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 (syster) 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.