

Dokumentation nr 592

Leukodystrofier, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA
www.agrenska.se

LEUKODYSTROFIER, FAMILJEVISTELSE

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Ågrenska är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter som familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser.

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer vars barn har en sällsynt diagnos, i det här fallet leukodystrofier. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med ett barn med en leukodystrofi berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Karin Naess, barnneurolog, Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar,
Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm.

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, koordinator

Emy Emker, socionom

Pia Vingros, redaktör

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post agrenska@agrenska.se

Innehåll

Genetik, symtom och behandling	6
Alva har Krabbes sjukdom	7
Genetisk sjukdom	9
Alva har Krabbes sjukdom	10
Krabbes sjukdom	11
Stöd av psykolog	14
Behandling vid leukodystrofi	15
Alva får personlig assistent	15
Palliativ vård	17
En vanlig dag för Alva	17
Forskning kring leukodystrofier	20
Frågor till Karin Naess:	21
Livet efteråt	22
Förändrats som människor	23

Genetik, symtom och behandling

Leukodystrofier är ett samlingsnamn för flera fortskridande hjärnsjukdomar som drabbar hjärnans vita substans, myelin. – Det är medfödda genetiska sjukdomar som på olika sätt påverkar cellens ämnesomsättning, säger Karin Naess, barnneurolog vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus och biträdande överläkare vid Centrum för Medfödda Metabola Sjukdomar vid Karolinska Universitetssjukhuset i Stockholm.

Bland leukodystrofierna finns Krabbes sjukdom, även kallad GLD (globoidcellsleukodystrofi), Alexanders sjukdom, (Adrenoleukodystrofi, ALD) och H-ABC (Hypomyelinisering med Atrofi av Basala ganglier och Cerebellum). Den vanligaste i Sverige är Krabbes sjukdom.

Leuko, betyder vit och *dystrofi*, nedbrytning. Namnet beskriver en grupp sjukdomar som påverkar tillväxten av hjärnans vita substans, myelin. Myelin isolerar nervtrådarna i centrala och perifera nervsystemet och gör att nervimpulserna kommer fram snabbare.

– Myelinet behöver omsättas hela tiden, men vid leukodystrofi fungerar det inte på normalt sätt. Istället bryts myelinet ner, säger Karin Naess.

Symtom

När sjukdomar drabbar hjärnans vita substans leder det bland annat till rörelsesvårigheter. De märks först genom mjukhet och slapphet i kroppen, sedan tilltagande spasticitet. Även andra motoriska svårigheter uppträder som påverkad finmotorik, försämrad förmåga att tugga och svälja. Syn och hörsel försämras. Balans, koordination, intellektuella funktioner drabbas vid vissa leukodystrofier. Även epilepsi finns vid vissa av sjukdomarna.

Diagnos

Diagnos kan ställas ifall läkare känner igen symtom och tecken på leukodystrofi. Vid Alexanders sjukdom är till exempel ett stort huvud ett tydligt tecken.

Om en specifik leukodystrofi misstänks kan ett prov stärka misstanken. Prov från hjärnvätska kan visa förhöjd halt av protein tidigt vid Krabbes sjukdom.

Magnetkameraundersökning, MR kan visa en bild som är typisk för en specifik leukodystrofi.

Vid misstanke om en leukodystrofi undersöks också reflexer. Vid leukodystrofier kan de vara svaga eller livliga, men i båda fallen signalera en förändrad nervledningsförmåga på grund av påverkat myelin. Nervundersökning görs med elektronneurografi och elektromyografi.

Syn undersöks med VEP (Visual evoked response) och hörsel med BAEP, som är en hjärnstamsundersökning.

– Vid flera av leukodystrofierna finns specifika analyser i blodprover som kan visa på diagnosen. För att bekräfta diagnosen tas också blodprov för genetisk analys. Den genetiska analysen är viktig för att bekräfta att föräldrarna bär på anlaget, och är en förutsättning för prenatal diagnostik om föräldrarna planerar för syskon, säger Karin Naess.

Alva har Krabbes sjukdom

Alva har Krabbes sjukdom. Det är en ämnesomsättningssjukdom med snabbt förlopp. Hon fick diagnosen när hon var 19 månader och läkarna bedömde att hon skulle leva ett par år, kanske tre.

Nu är Alva sju år och lever än.

Men föräldrarna vet inte hur länge. Nästa lunginflammation kan innebära slutet.

– Bästa stödet i tillvaron är gemenskapen med andra föräldrar i samma situation. Bara de förstår hur det är...

Alva skulle kommit till Ågrenska med mamma Helena och pappa Hannes, men fick stanna hemma, eftersom hon just vårdats på sjukhus för en lunginflammation. Infektionsrisken var för stor. Storebror Alvin 12 år följde som planerat med till Ågrenska.

Bakgrund

Graviditet och förlossning med Alva gick bra, men det var lite problem när hon skulle ammas. Hon gick inte upp i vikt som beräknat. Svårigheterna att få i Alva tillräckligt med mat fortsatte under de kommande månaderna.

När Alva var ett år gick hon fortfarande inte. Familjen blev kallad till habiliteringen och Alva fick träffa en fysioterapeut, som gjorde ett träningsprogram för Alva.

– Vi hade också ett möte med en dietist och Alva gavs extra ersättning för att hon skulle gå upp i vikt.

Synen försämras

Alva började i förskolan när hon var omkring ett år. Personalen berättade att hon inte åt särskilt mycket, bara en halv smörgås under hela dagen. Hon tycktes också bli rädd och ryckte till när de andra barnen närmade sig, eller när personalen skulle byta blöja på henne. Personalen misstänkte att orsaken var att Alvas syn var dålig.

– Några liknande reaktioner hade vi inte märkt hemma, säger Hannes.

Men några dagar senare insåg både Helena och Hannes att Alva såg sämre.

– Hon brukade ta klossar från min hand, men nu greppade hon under klossen istället när jag räckte fram den, säger Hannes.

– Hon hasade sig också in i väggen när hon kröp. Hon var glad, men att det var någonting med synen, det förstod vi, säger Helena.

Föräldrarna åkte in till sjukhuset. läkaren gjorde en första test av Alvas syn genom att sträcka fram en penna mot henne. När hon försökte ta den, men inte lyckades, remitterades föräldrarna direkt till ett större sjukhus för fler undersökningar. Föräldrarna trodde att läkarna misstänkte en hjärntumör.

– Att Alva fått en hjärntumör var i alla fall vad vi tänkte var orsaken till hennes synproblem, säger Hannes och Helena.

Alva lades in på sjukhus för fler undersökningar och prover. Bland annat togs ett prov på ryggmärgsvätska.

– Vi fick med oss en remiss hem för fler provtagningar. På remissen stod det att det inte var hjärntumör, som var orsaken till Alvas bristande syn.

– Istället skulle hon lämna urinprov eftersom de misstänkte en leukodystrofi, säger Helena.

Föräldrarna började genast leta efter information om leukodystrofi på Socialstyrelsens webbplats.

– Vi hittade då ett par sjukdomar som stämde in på Alvas symptom en av dem var Krabbes sjukdom. Då fattade vi att det inte alls var bra, säger Hannes.

Några dagar senare ringde personal från sjukhuset och gav dem en tid för att ge besked om diagnos.

– Då bad vi genast om att få ha med en psykolog på mötet, säger Helena.

– Man vet inte hur man reagerar, säger Hannes.

Genetisk sjukdom

Leukodystrofier är medfödda genetiska sjukdomar, vilket innebär att det blivit en förändring, en mutation i en gen i vårt DNA. Blir det ett fel, får det olika konsekvenser beroende på var i genen felet uppstått.

Alla proteiner i kroppen tillverkas via den genetiska koden som finns i vårt DNA. En gen är som ett recept för ett ämne, för en funktion i kroppen.

DNA består av tre miljarder ”byggstenar” (egentligen baspar) fördelade på drygt 20 000 gener. De är förpackade på kromosomer som finns i 23 par, en av genkopierna kommer från mamma och en från pappa.

DNA är som en mall (ett recept) som görs om (transkriberas) till RNA för att kunna läsas till tillverkningen av proteiner. Därefter kopplas rätt aminosyror ihop så att det blir ett fullvärdigt protein. Mallen kallas ”den genetiska koden”.

Cellen

Cellen består av en cellkärna och olika organeller som har olika uppgifter för cellens funktion. Några av de viktiga organellerna vid leukodystrofier är lysosomen (cellens återvinningstation) och peroxisomen, där bland annat många långa fettsyror bryts ner.

Leukodystrofier orsakas av medfödda rubbningar i cellens ämnesomsättning. Det leder till att olika delar av cellernas funktioner påverkas.

Krabbes sjukdom leder till en bristande funktion av enzymet GALC, som har en viktig funktion i de myelinproducerande cellerna.

Vid Adrenoleukodystrofi (ALD) fungerar inte nedbrytningen av långa fettsyrekedjor (VLCFA, very long chain fatty acids) i cellernas peroxisomer. När de långa fettsyrekedjorna blir kvar skadas cellen.

Ärftlighet

Ärftligheten vid leukodystrofier är olika beroende på typen av leukodystrofi. Ärftligheten kan vara *autosomt recessiv*. Det innebär att båda föräldrarna är friska bärare av en förändrad gen. Det gäller vid Krabbes sjukdom.

Ärftligheten kan också vara *autosomt dominant*. Då räcker det med ett sjukdomsanlag från en av föräldrarna för att sjukdomen ska uppstå. Det gäller vid Alexanders sjukdom och H-ABC.

Alexanders sjukdom och H-ABC uppstår ofta på grund av en nymutation. Då startar förändringen hos personen själv och är alltså inte nedärvd från någon av föräldrarna.

(Läs mer om genetik i avsnitten om respektive diagnos.)

Alva har Krabbes sjukdom

På sjukhuset berättade läkarna för föräldrarna att Alva hade något som hette Krabbes sjukdom. Hannes och Helena beskriver det som att hela världen föll ihop när de fick beskedet.

– Alvas behandlande läkare hade träffat ett barn med samma diagnos en gång tidigare under sin AT-tjänstgöring, det var därför han misstänkte det när han träffade Alva, säger Hannes.

På några veckor försämrades Alva, som nu var 21 månader, i snabb takt. Tidigare hade hon börjat sätta sig upp och försökt hasa sig fram, men nu fick hon allt svårare att göra det. Hon kunde snart inte ställa sig upp i spjålsängen. Alva fick allt svårare att svälja och därmed få i sig mat.

Familjen hade bokat en skidresa och bestämde sig för att trots allt genomföra den. Som extra stöd fick de med sig Helenas mamma. Under veckan låg Alva mest i hotellrummets dubbelsäng. Hon orkade inte sitta.

– Det var bara några veckor efter att vi fått diagnosen, säger Hannes.

När de kom hem igen fick de besök av en kommunsjuksköterska som gav Alva en sond genom näsan för näring. Några veckor senare blev det bestämt att hon skulle få knapp på magen (PEG, perkutan endoskopisk gastrostomi) eftersom det var svårt att få i henne mat då hon hade svårt att svälja och mycket problem med uppstötningar.

– Kräkningarna var ett orosmoment. Innan hon fick knappen visste vi aldrig hur mycket hon fått i sig av mat eller medicinerna, säger Hannes.

Efter att hon fått knappen tyckte föräldrarna att Alva blev gladare och nöjdare.

Alvas ben hade börjat bli stela av kramper och emellanåt krampade även övriga kroppen. Habiliteringen hade beställt rullstol, eftersom planen var att hon skulle tillbaka till förskolan. Men när Alva fick rullstolen kunde hon inte sitta, utan den fick skickas tillbaka. Det blev ingen mer förskola för Alva. Istället stannade hon kvar hemma.

– Vi hittade på egna lösningar och satte hjul på spjålsängen, så att vi kunde rulla med oss henne inomhus, säger Helena.

Krabbes sjukdom

Krabbes sjukdom beskrevs för första gången 1916 av professor Knud Krabbe i Köpenhamn. I Sverige drabbas tre till fyra barn varje år. Sjukdomen är vanligare i Sverige än i andra länder.

Krabbes sjukdom ingår i gruppen lysosomala sjukdomar. Lysosomen fungerar som en återvinningsstation i cellen, där sammansatta biokemiska strukturer återanvänds eller utsöndras. En förutsättning för processerna är ett flertal enzymer. Sjukdomen orsakas av en genförändring, mutation, på kromosom 14. Vanligast är en deletion, att genmaterial saknas. Mutationen leder till en brist på enzymet galaktocerebrosidas. Bristen på enzymet gör att fettprodukter inte bryts ner på normalt sätt utan ansamlas i hjärnan.

– Det leder till att de celler som ska bilda myelin i det centrala och perifera nervsystemet inte fungerar som de ska, säger Karin Naess.

Vid misstanke om Krabbes sjukdom görs analys av enzymet galaktocerebrosidas och sedan en genetisk analys av GALC–genen för att fastställa diagnos.

Fyra former

Det finns fyra olika former av Krabbes sjukdom, beroende på i vilken ålder de första symtomen visar sig.

- *Spädbarnsformen*, (infantil form), är den vanligaste i Sverige. Den drabbar 95 procent av alla som får Krabbes sjukdom. Symtomen börjar oftast vid tre till sex månaders ålder, före tolv månaders ålder.
- *Småbarnsformen* (seninfantil form), där symtomen börjar efter nio till tolv månaders ålder.
- Vid *barn- och ungdomsformen* (juvenil form) visar sig symtomen i tre till tioårsåldern. Denna form är vanligare i medelhavsområdet.
- *Vuxenformen* (adult form).

Första tecknen

De första symtomen på Krabbes sjukdom vid *spädbarnsformen* är att utvecklingen går långsamt för att stanna av. Barnet ger sämre kontakt och är ledset, irriterat, skrikigt och visar sig känsligt för beröring, plötsliga ljud eller ljusförändringar.

– Symtomen kan också vara slapphet i kroppen eller att barnet äter sämre och växer sämre, säger Karin Naess.

Senare symtom är att utvecklingen går tillbaka och att färdigheter förloras. Det barnet nyss kunnat kan det snart inte längre. Kroppen är spänd hela tiden och det blir svårt att tugga och svälja. Syn och hörsel försämras.
– Feberperioder utan infektion kan också förekomma, säger Karin Naess.

Vid *småbarns-, barn- och ungdoms- och vuxen form* är symtombilden mer varierad och förloppet är långsammare. Det kan starta med försenad utveckling, gångsvårigheter med stelhet, koordinations- och balanssvårigheter. Försämrad syn kan vara ett tidigt symtom.

– Vuxenformen kan börja med gångsvårigheter, spasticitet. Den behöver inte påverka intellektuella funktioner, säger Karin Naess.

Ärftlighet

Krabbes sjukdom nedärvs autosomt recessivt. Detta innebär att båda föräldrarna är bärare av ett förändrat arvsanlag. Vid varje graviditet med samma föräldrar finns 25 procents risk att barnet får den muterade genen i dubbel uppsättning, en från varje förälder. Barnet får då sjukdomen. I 50 procent av fallen får barnen den muterade genen i enkel uppsättning och blir liksom föräldrarna bärare av en muterad gen. I 25 procent av fallen får barnet inte sjukdomen och blir inte heller bärare av den muterade genen.

Alexanders sjukdom

Alexanders sjukdom beskrevs för första gången 1949 av William Stuart Alexander från Nya Zeeland. Sjukdomen är mycket ovanlig i Sverige. Hur många som finns här är okänt. I hela världen finns rapporter om 550 personer med Alexanders sjukdom.

Vid Alexanders sjukdom finns en mutation i genen GFAP som finns på kromosom 7. Mutationen gör att proteinet GFAP tillverkas i större mängd än normalt. Det leder till en kraftig inlagring av proteiner i de celler i storhjärnan som kallas astrocyter. Astrocyter är stjärnformade stödjeceller i centrala nervsystemet.

– Inlagringen gör att det bildas så kallade Rosenthalfibrer, säger Karin Naess.

Symtom

Vid *småbarnsformen* av Alexanders sjukdom visar sig de första symtomen vid sex månaders ålder upp till tvåårsåldern.

Utvecklingen avstannar och det blir en succesiv förlust av färdigheter. Muskelsvaghet och spasticitet är andra symtom liksom koordinations- och balansstörning.

– Ett tydligt symtom vid Alexanders sjukdom är ökat huvudomfång och hydrocefalus, då hjärnvätskan inte kan cirkulera, säger Karin Naess.

Vid *Alexanders sjukdom senare form* visar sig de första symtomen mellan två och tolv års ålder genom muskelsvaghet, spasticitet och rörelsesvårigheter.

– Det kan finnas en succesiv försämring av intellektuella funktioner. Hjärnstampåverkan kan ge sväljningsvårigheter, heshet och andningsstörning, säger Karin Naess.

Senare former av Alexanders sjukdom som debuterar i vuxen ålder finns också.

H-ABC

H-ABC orsakas av en förändring i genen TUBB4A som finns på kromosom 19. Mutationen leder till ett defekt protein kallat Tubulin beta-4A. Proteinet är en del av mikrotubuli, som är rörformade skelett inne i cellen. Mikrotubuli är nödvändiga för celldelning, transport inom cellen och mycket mer.

– Vid H-ABC finns inga sjukdomsförändringar som går att mäta i blod, urin eller hjärnvätska. Diagnos ställs med hjälp av genetisk analys av TUBB4A-genen, säger Karin Naess.

Ärftligheten vid H-ABC är autosomt dominant, vilket innebär att det räcker med ett anlag från en av föräldrarna för att sjukdomen ska uppstå. Sannolikheten för såväl söner som döttrar att få sjukdomen är 50 procent. De barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte heller vidare. I de flesta fall är det dock en nymutation, förändringen är inte nedärvd från någon av föräldrarna.

– Förändringen har uppstått i den spermie eller äggcell som förenats till barnet. Sannolikheten att samma föräldrapar får ytterligare ett barn med sjukdomen bedöms till mindre än en procent, säger Karin Naess.

Svårare former av H-ABC debuterar under de första levnadsåren. Symtom är försenad utveckling, eller utveckling som stannar av. Färdigheter förloras. Muskelsvaghet med tilltagande spasticitet är andra symtom.

Påverkan på hjärnstammen kan orsaka svårigheter på tal och förmågan att svälja.

Stöd av psykolog

Föräldrarna ville veta hur länge Alva förväntades att leva.

Läkaren gav motvilligt ett försök till svar. Han trodde att deras flicka skulle kunna leva ett eller två år till. Medan tiden gick blev hon bara sämre och sämre.

– Vi hade ett stort behov av att prata om allt som hände Alva. Och om döden, säger Helena.

– Och om vad som händer efter att Alva gått bort, säger Hannes.

De gick gemensamt till en psykolog för att få samtala. Men efter några månader kände föräldrarna att de var färdiga med samtalen.

– Vi var bara tysta och satt av tiden. Men jag kände att jag inte hade tid att bra sitta av tiden...så vi bad om en ny psykolog.

– Hos henne gick vi i två år tills hon gick i pension...

Nu går Helena och Hannes till en kurator. Hon använder en särskild typ av kort med förtryckta frågor, som delas upp i olika ämnen med ett samtalsämne per gång. Frågan kan vara: Hur är er vardag? Hur är relationen med familjen? Eller: Hur ser ni på Alvas funktionsnedsättning?

– Efter att ha pratat med henne, brukar det kännas bättre, säger Helena och Hannes.

Behandling vid leukodystrofi

Behandlingen vid alla former av leukodystrofier inriktas på god understödjande omvårdnad med barnets bästa i fokus. Behandlingen syftar till att lindra symptom.

Spasticitet

Vid spasticitet kan fysioterapi form av stretching, anpassad taktil massage eller varma bad lindra. Även läkemedel som Baclofen, botoxinjektioiner eller bensodiapiner rekommenderas.

Smärta

Smärta kan vara ett stort problem vid Krabbes sjukdom. Det är viktigt att ge lugn och trygghet och avledning i form av fysisk aktivitet. Taktil stimulering, TENS och akupunktur kan användas. Det är nödvändigt att uppmärksamma risken för trycksår. Smärtlindrande läkemedel som paracetamol och ibuprofen, eller bensodiazepiner kan behövas, liksom morfin.

Näring och sömn

För att barnet ska få i sig tillräckligt med näring behövs sondmatning. Matningen kan förenklas med hjälp av ”knapp” (PEG, perkutan endoskopisk gastrostomi) på magen. Andningen blir påverkad, med rosslighet och mycket slem, vilket ökar risken för infektioner. Arbetsterapeuten kan bidra till ett samlat grepp kring sömnsvårigheter. Det kan vara råd kring dygnsrytm och rutiner eller hjälpmedel som tyngdtäcke för att skapa lugn. Läkemedel som melatonin, Theralen, Atarax eller bensodiapiner kan också hjälpa.

Alva får personlig assistent

I början var föräldrarna hemma båda två, Helena för vård av barn och Hannes som sjukskriven. De träffade en kurator på habiliteringen som uppmanade dem att försöka komma tillbaka till arbetslivet igen.

- Vi hade fått beskedet att med Krabbes sjukdom lever man två till tre år, säger Hannes.
- Jag tänkte att det var helt fel att arbeta. Min dotter kommer inte att leva så länge, inte ska jag jobba den tiden? säger Helena.

Men efter en tid började Hannes arbetade på halvtid och även Helena på halvtid.

Familjen ansökte om personlig assistans via kommunen och fick ansökan beviljad. Men med de som kommunen skickade hem till fungerade det inte alls. Istället fick familjen en rekommendation på en person. Det klickade direkt när den första assistenten kom för att hälsa på. Efter en tid kom ytterligare en assistent att börja hos familjen. Dessa båda är fortfarande kvar.

– Personliga assistenter ska vara i vårt hem. Personkemin måste fungera, inte bara för oss utan också för vår son Alvin, säger Hannes.

– De personliga assistenterna vi har är fantastiska. De är hos oss på dagen, medan vi sköter Alva på nätterna och de flesta helger, säger Helena.

Alvas leenden

Alva ler. Leendena kommer när hon sovit bra och mår gott. När hon nyss låg på sjukhus för lunginflammation log Alva inte alls. Infektionen släckte leendet.

Hennes bror Alvin väcker ofta hennes leende. Det räcker att han är i närheten för att hon ska le.

Leendena är Alvas sätt att uttrycka sig och de betyder oerhört mycket för föräldrarna, eftersom de bekräftar att hon är nöjd, säger de.

Men Alva visar inte när hon är ledsen, vilket föräldrarna kan tycka är jobbigt, eftersom de inte vet om hon är det eller har ont

Alva har en storebror

Alvas storebror Alvin är omhändertagande. Det visade han redan innan Alva blev sjuk, genom omsorg om henne och andra. Han är beskyddande mot Alva och tycker om att hjälpa till, en kort stund så att han vet vad som händer, innan han återgår till sitt liv.

– Även om det är mitt i natten och vi gör oss iordning för att akut åka in till sjukhuset om Alva är dålig, kommer han och vill veta vad som händer, säger Helena.

Nu när Alvin är 12 år har han för första gången frågat sina föräldrar om ärftligheten för Krabbes sjukdom. Om hur gener fungerar och ifall han kanske bär på anlag.

Hannes förklarade situationen för Alvin, att han är frisk och inte kan få Krabbes sjukdom, men kan bära på anlag.

– En av oss föräldrar har en muterad variant och den andre har den ”vanliga” genen som finns vid Krabbes sjukdom, säger Helena.

Gemenskap med andra

Mötet och gemenskapen med andra föräldrar i samma situation, på till exempel Ågrenska, betyder mycket för dem. Det ger kraft och energi att träffa och diskutera med föräldrar i samma situation.

– Vi kanske inte har något gemensamt i övrigt, men detta delar vi... Sen tror jag man blir på ett särskilt sätt när man är i denna situation, man blir mer ödmjuk... det är lätt att få kontakt med varandra på ett djupare plan direkt, säger Hannes och Helena fortsätter:

– En förklaring är att vi föräldrar är i samma livssituation vi pratar inte så mycket om det ytliga, utan går rätt in på livets väsentligheter.

– Det är ingen prestige, inget behov av att hävda sig mellan oss föräldrar. Det är av dem vi får de bästa tipsen och stöden om vi får problem.

Palliativ vård

Omvårdnad vid leukodystrofier innebär ett nära och intensivt samarbete mellan föräldrar, andra anhöriga och personal med olika kompetens.

I palliativ vård är målet att barnets sista tid ska bli så smärtfritt och tryggt som möjligt.

En vanlig dag för Alva

En vanlig dag börjar med att Alva vaknar. Mellan sex och sju får hon sin medicin. Vid åtta på morgonen kommer den personliga assistenten och föräldrarna åker till sina arbeten, eller blir kvar hemma för att sköta de många nödvändiga kontakterna med omvärlden.

Alva behandlas med hostmaskinen och får sina mediciner.

Därefter går assistenterna ut med Alva. Under promenaden ligger Alva i en sulky som är specialanpassad för henne. Hon är ute i alla väder.

Att hon kommer ut i friska luften varje dag är en av de viktigaste delarna i hennes vård, säger föräldrarna.

När klockan är runt tolv är det dags för lunch. Har hon en pågående lunginflammation görs hela andningsproceduren med hostmaskin och andra hjälpmedel igen.

Efter lunchen sover Alva middag. Halv fyra är det inhalation, matning och medicin.

Mellan klockan fem och sex ligger Alva i sin säng och lyssnar på musik.

– När vi lagar middag och äter är hela familjen tillsammans i köket. Alva sitter i sin specialanpassade stol och går ännu en gång igenom sin andningsprocedur med hostmaskin och inhalation. På fredag och lördagskvällar försöker de vara tillsammans och spela spel eller titta på film. Alva är med och ser ut att uppskatta det.

Omkring åtta är det dags för medicinering och sedan får Alva på sin pyjamas, för att lägga sig vid nio. Ibland somnar hon, ibland inte. Ibland krampar hon. Periodvis har Alva många epileptiska anfall per dag. De besvärar henne mycket. Även hostan är svår för henne.

Vid ett på natten är det dags för medicinering igen. Hannes ger Alva medicinen via hennes knapp.

En bra natt somnar hon efter någon timma men ibland är hon vaken av och till hela natten.

En ljudkänslig kamera vid Alvas säng underlättar övervakningen på nätterna.

– Vi hör så fort hon hostar...

– Så rullar det på, om det är lördag eller tisdag spelar ingen roll...

Alvas hjälpmedel och stöd

Hostmaskinen är det bästa redskapet de fått. Alva blev mycket bättre när de började med den. Föräldrarna tror att användningen av hostmaskin är en av orsakerna till att hon hostar så pass bra och för det mesta klarar av en mindre förkylning utan att behöva åka till sjukhus.

– Vi hade tur som träffade en sjukgymnast, som tidigt gav henne en hostmaskin. Den fysioterapeuten har fått ett pris för sitt arbete, med barn i Alvas situation, berättar Hannes.

Utöver den positiva erfarenheten av hostmaskinen har frågan om hjälpmedel varit påfrestande, tycker föräldrarna. En orsak är att det ofta tar tid från beställning till att ett hjälpmedel levereras. Men för Alva förändras behovet fort. När rullstolen kom, kunde

hon inte använda den längre. En annan gång dröjde det ett halvår innan hon fick rätt vagn.

– Vi har en dialog med rehabiliteringen (arbetsterapeut och fysioterapeut) en gång i månaden. De kollar Alvas sittande, liggande och risken för trycksår.

– För oss är det hela tiden nya förändringar i hennes kropp som vi måste förhålla oss till. Det är så svårt för oss som föräldrar att veta om det finns något mer som kan underlätta för oss. Och som Alva hade kunnat må bra av. Men mycket hänger på att vi ber om rätt hjälpmedel, men då gäller det att just det vi vill ha är upphandlat av landstinget...

Deras erfarenhet är att det mesta som är upphandlat verkar vara inriktat på vuxna patienter och behöver man något utanför befintligt sortiment tar det lång tid att få leverans.

De har ett gott stöd i Alvas läkare, som är barnneurolog. Han kommer hem till familjen en gång i månaden, för att de ska slippa ta sig till sjukhuset för undersökning. Han kollar hennes mediciner, hur Alva mår och lyssnar på hennes lungor.

– Han är väldigt lyhörd, lyssnar, känner av Alvas och våra behov, säger Annelie.

Läkarens hembesök betyder mycket för föräldrarna. De ger dem en möjlighet att fråga om sådant som dykt upp under månaden.

Arbete och vardagsliv

Båda föräldrarna arbetar halvtid.

– Jag är väldigt lojal på min arbetsplats, men blir Alva sjuk då släpper jag allt. Att åka in till arbetet är en viktig del i allt detta, där kan jag koppla bort sjuklivet och fokusera på andra saker.

För Hannes och Helena blir det inga spontana aktiviteter, som att slinka iväg på bio en kväll, eftersom allt måste planeras.

– Vi vill inte lämna Alva till någon hon inte känner. Hon kan ju inte säga till om något inte är bra.

– Dock brukar våra assistenter ställa upp om vi vill hitta på något på helgen eller en kväll. Med lite framförhållning brukar det lösa sig.

Forskning kring leukodystrofier

Det pågår en hel del forskning kring leukodystrofier.

– Forskningen kring leukodystrofier är komplex, men i media blir den ofta förenklad, vilket väcker förhoppningar om att nya lösningar ligger i en nära framtid. Så är det inte riktigt. Än krävs mångåriga studier för att skapa kunskap om de grundläggande mekanismerna bakom leukodystrofier, säger Karin Naess.

En av studierna som pågår följer naturlförloppet vid Alexanders sjukdom.

– Att förstå det naturliga förloppet är nödvändigt för grundläggande kunskap för fortsatta studier, säger Karin Naess. Man undersöker också i musstudier om det går att minska överuttrycket av genen GFAP vid Alexanders sjukdom.

– När man dämpat överproduktion av GFAP har det lett till minskad mängd av GFAP i hjärna, ryggmärg och hjärnvätska vid musmodeller, säger Karin Naess.

För de former av Krabbes sjukdom som debuterar sent och har ett långsamt förlopp har transplantation av stamceller visat sig vara verkningsfull. När det gäller den klassiska infantila formen kan en sådan transplantation i viss mån bromsa förloppet om den görs innan symtom börjat utvecklas. Idag finns nyföddhetscreening för Krabbes sjukdom i några amerikanska stater.

– Om infantil Krabbes sjukdom hittas i en nyföddhetscreening kan sjukdomens förlopp ändras. Man måste in tidigt, eftersom det inte fungerar att vända sjukdomen, däremot att fånga den där den är och fördröja förloppet. Men det är en tuff och smärtsam behandling, säger Karin Naess.

Det har inte gjorts några transplantationer i Sverige på spädbarn med Krabbes sjukdom.

Frågor till Karin Naess:

Finns det samband mellan MR och symtom?

– MR ger bara en bild, men visar inte grad av funktion eller ett mått på hur svåra symtomen är.

Kan barnet förstå sin sjukdom?

– Nej, men barnet kanske kan uppfatta att mamma och pappa är ledsna. Den intellektuella funktionen påverkas och följs ofta åt med rörelseförsämringar.

Kan vår son som är två och ett halvt år lära sig ord?

– Det är alltid svårt att säga hur förloppet kommer att se ut för ett enskilt barn. Sannolikt kan han inte lära sig ord. Språkfunktionen är en avancerad form av uttryck.

Är det svårare att hitta behandling för leukodystrofier än för ALS eller MS?

– Ja kanske. Det är svårt att bota en genetisk sjukdom. Vid åtminstone MS kan läkemedel som påverkar kroppens immunförsvar ha effekt.

Hur vet man vilken form av Krabbes sjukdom det är vid screeningen?

– Ibland kan man veta det utifrån hur svår den genetiska förändringen är. Man försöker också hitta biokemiska markörer för de olika formerna.

Livet efteråt

Gradvis väcktes ett behov hos Hannes och Helena att förbereda sig för livet efter Alva. Det var efter deras första besök på Ågrenska, då föräldrarna fick samtala om döden med en psykolog. En familj berättade att de hade valt kista och beskrev att det var skönt att slippa tänka på det mer.

När de kom hem tog Helena och Hannes kontakt med en präst för att prata om hur de ville ha det när det var dags.

– Då levde vi med föreställningen att det snart kommer att ta slut, säger Helena.

Nu, fem år senare minns de att prästen tyckte situationen var jobbig. Det var en så annorlunda situation för honom.

Vanligtvis planeras begravning för en person som är avliden, men här gällde det ett barn som fortfarande var i livet.

– För oss var det rätt så skönt att veta hur allt går till, säger Helena.

– Samtidigt känns det konstigt att prata om det idag. Det var ju fem år sedan, säger Hannes.

Det var ju ingen som trodde hon skulle leva såhär länge.

– Nu tänker jag inte lika ofta på hur det ska bli efter... När hon är död, men i början gjorde jag det hela tiden... Om man ska vara krass, kan jag väl tänka att det skulle vara skönt att gå vidare och kunna ge utlopp för den sorg som ligger inlåst inom mig men som jag inte kan släppa ut så länge som Alva lever. Det är också svårt att veta hur mycket utbyte Alva har av det här livet, säger Hannes.

– För Alvins skull också... Men samtidigt kanske det är bra för Alvin om han är lite äldre, för 12-årsåldern är kanske ingen bra period att möta döden. Men det är väl illa när som att förlora ett syskon, säger Helena.

De påminns om slutet varje gång de är inne på sjukhus, som nu senast när hon var inlagd på grund av lunginflammation.

– Även om vi skrivit på ett papper för länge sedan att hon inte ska läggas i respirator om hon blir riktigt dålig, så frågar personalen alltid ändå vad som gäller...men vi vet att varje gång hon ligger inne på sjukhus kan det vara sista gången. Tar inte antibiotikan så går det fort. Nu har den bitit varje gång, men hon blir kanske mer

och mer van vid den, så att den inte längre har effekt? säger Helena.

– En läkare sa att varje gång lunginflammation hon går igenom försämras lungorna lite grann. De läker aldrig helt, blir aldrig riktigt bra igen, säger Hannes.

Det farliga är slemmet i lungorna. Det är där bakterierna groor. Därför är föräldrarna noga med att använda hostmaskinen

– Vi har kört den på dagarna och prioriterar att hon kommer utomhus varje dag.

– Vi vänder henne på nätterna, så att slemmet inte ligger still för länge på samma ställe och för att motverka liggsår.

Förändrats som människor

Åren med ett svårt sjukt barn har slitit på Hannes och Helena. De har inga extra batterier att koppla på.

– Det som är viktigast för oss är att Alva och Alvin har det bra.

– Jag upplever att omgivningen tycker att man har mycket mer förståelse för det som händer i deras liv som är jobbigt. De kan berätta, men så kan de säga, 'men det är inget i jämförelse med hur du har det'...men det går inte att jämföra på det viset. Jag lyssnar, men jag orkar inte engagera mig i andra människor på samma sätt som jag kanske gjorde innan allt detta hände, säger Hannes.

Psykologen de gick hos sa att man bara kan ta till sig en viss andel av det tunga och svåra, att man ska vara rädd om sig själv och att man inte behöver känna in allting. De orden tänker Helena och Hannes på ibland.

En föreläsare på Ågrenska sa också något bra, tycker de.

– Det är som att kroppen försöker begränsa vad man klarar av för att man inte ska gå under själv. Man behöver inte ha kravet på sig att engagera sig i alla andra.

– Det mest fascinerande vad man klarar av och att vi trots allt tycker att vi har det bra för det mesta, säger föräldrarna.

Leukodystrofier

En sammanfattning av dokumentation nr 592

Leukodystrofier ingår i en större grupp sjukdomar som drabbar hjärnans vita substans, myelin. Alla former innebär en fortskridande nedbrytning av rörelseförmågan och färdigheter som har med inläring och beteende att göra.

Bland leukodystrofierna finns Krabbes sjukdom, även kallad GLD (globoidcellsleukodystrofi), Alexanders sjukdom, (Adrenoleukodystrofi, ALD) och H-ABC (Hypomyelinisering med Atrofi av Basala ganglier och Cerebellum). Den vanligaste i Sverige är Krabbes sjukdom.

Leukodystrofier är mycket ovanliga. Varje år får cirka tre till fyra diagnosen GLD, Krabbes sjukdom.

Behandlingen riktas in på att lindra symtom och skapa en så god livskvalitet som möjligt. Barnen behöver ofta extra näring och smärtlindring. Det är viktigt att hela familjen erbjuds stöd till exempel från en kurator eller psykolog.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se