

SÄLLSYNT HELA LIVET

SÄLLSYNTA
DIAGNOSER
RARE DISEASES SWEDEN

En samhällsinformation från
Riksförbundet Sällsynta diagnoser
distribuerad med Dagens Nyheter
den Sällsynta dagen 29 februari 2024

Jakob vill påverka situationen för sällsynta

Sidorna 16-18

DAGS FÖR NATIONELL STRATEGI

Opinion sidan 3

Livsviktigt att få rätt diagnos

Sidan 13

Att skaffa barn som sällsynt

Sidan 14

Att åldras som sällsynt

Sidan 19

Behovet av forskning

Sidorna 25-26

Sällsynt men inte ovanligt!



FREDRIK SJÖGREN - PHOTO BUNKER 51

Det är inte ovanligt att ha en sällsynt diagnos. Uppskattningar säger att cirka en halv miljon lever med ett sällsynt hälsotillstånd i Sverige. Det är ett tillstånd med en förekomst hos färre än fem på tio tusen invånare. Få inom varje diagnos, men sammantaget många eftersom det finns upp emot 8000 diagnoser. De är ofta komplexa, de kan förvärras gradvis och leda till funktionsnedsättningar som kan vara omfattande. Tillstånden är till 80% genetiska, ofta medfödda och följer en hela livet igenom.

Fortfarande är det så att vårdpersonal många gånger har mycket bristande kunskaper om vad sällsynta diagnoser är och vad de innebär för diagnosbärande och deras närstående, och fortfarande är det alltför vanligt att patienterna får vara sin egen expert och att anhöriga ofta måste vara samordnare. Eftersom diagnoserna är så många och skiftande, och dessutom ofta komplexa, är det svårt att

ha ett helhetsgrepp på området också för duktiga läkare.

Sällsynta hälsotillstånd är ett forskningsintensivt område och det sällsynta går i tåten när det gäller såväl utveckling inom diagnostik som precisionsmedicin. Det är två områden som får stor betydelse för all medicinsk vård, också den helt vanliga. I takt med tidigare diagnostik, vassare läkemedel och nya behandlingar överlever allt fler människor med sällsynta hälsotillstånd. Idag är det inte ovanligt att bli riktigt gammal trots sin diagnos. I den här tidningen hoppas vi förmedla kunskap och intryck som ytterligare ska öka medvetenheten om det sällsynta, och att det inte alls är ovanligt.

Sällsynt hela livet är en tidning full av möten med människor som alla har egen erfarenhet av sällsynta hälsotillstånd. Det är forskare, vårdprofession, närstående och personerna som själva lever med tillstånden.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser har i mer än 25 år fångat in och spridit enskilda personers berättelser ungefär som i denna tidning. Vi samlar också in våra medlemmars kunskap och erfarenheter i medlemsundersökningar. Utifrån denna samlade faktabank, kan vi med säkerhet säga att området sällsynta hälsotillstånd har varit på tok för lågt prioriterat under alltför lång tid. Nu har regeringen fattat beslut om en nationell strategi, och uppdragit åt Socialstyrelsen att lämna ett förslag på en sådan.

Detta är ett första och välkommet steg i rätt riktning. Det krävs en plan, för att området sällsynta diagnoser ska kunna kartläggas, bedömas och åtgärdas med ett långsiktigt och ansvarsfullt perspektiv. Först då blir det också verklig skillnad för patienterna.

MARIA WESTERLUND

Förbundsordförande
Riksförbundet Sällsynta diagnoser



Informationstidning från Riksförbundet Sällsynta diagnoser, distribuerad med Dagens Nyheters riksupplaga den 29 februari 2024.

Publiceras även i eDN, DNS digitala utgåva.

Omslag: Jakob Fichtelius med assistenthunden Alice. Foto David Lagerlöf



SÄLLSYNTA
DIAGNOSER
RARE DISEASES SWEDEN

Tidningen produceras av Manderley Media i samarbete med Riksförbundet Sällsynta Diagnoser.

FÖR FRÅGOR OM SÄLLSYNTA:

Malin Grände, kanslichef Riksförbundet Sällsynta diagnoser
malin.grande@sallsyntadiagnoser.se

REDAKTÖR OCH PROJEKTLEDARE FÖR TIDNINGEN

Per Axel Nordfeldt
Manderley Media
Bastugatan 24 B, 118 25 Stockholm
070-577 81 67
publisher@manderley.se
manderley.se

FORM

Björnekull Design
sven@bjornekulldesign.se
bjornekulldesign.se

TRYCK

BOLD Stockholm, Daily Print Umeå och Borås Tidning Tryckeri

Vad är Riksförbundet Sällsynta diagnoser?

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar intressepolitiskt för att påverka beslutsfattare att göra de förbättringar som krävs inom vården och samhällets stöd, för de cirka en halv miljon människor i Sverige som lever med sällsynta hälsotillstånd.

Förbundet består av ett sjuttioalv diagnosföreningar. Längre fram i tidningen finns en förteckning över medlemsföreningarna. I en diagnosförening kan medlemmar träffas och utbyta erfarenheter och kunskap som gör livet lite enklare. Genom Riksförbundet Sällsynta diagnoser medlemsundersökning vet vi att föreningarna är den största källan till kunskap om den egna diagnosen, inte läkarna eller google. Letar du efter din förening? Läs mer på sid 27.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser vision är att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska ha tillgång till bästa vård, stöd och behandling. Genom hela livet.

Vad är Sällsynta dagen?

Den sista februari uppmärksammas sällsynta hälsotillstånd runt om i hela världen. Sällsynta dagen är ett svenskt initiativ som startade 2008 och som nu har spritt sig till många länder. Den allra sällsyntaste av dagar är skottdagen den 29 februari. Men varje år finns aktiviteter och kampanjer som alla kan delta i, för att uppmärksamma sällsyntheten den sista februari. Fortfarande är kunskapen låg, inte bara hos allmänheten, utan också hos många politiker, beslutsfattare och vårdgivare. Därför är Sällsynta dagen en viktig uppmärksamhetsdag som sätter ljuset på det sällsynta och uppmanar till förändring. Det är också en dag att känna samhörighet och stolthet.



SPONSORER



ÅGRENSKA





Låt oss arbeta tillsammans för att förbättra vården och livskvaliteten för de som behöver det mest.

FOTO SAMUEL UHRDIN

Riv hinder och koppla samman

Som ett av de sista länderna i Europa har nu äntligen beslut tagits om att utreda en nationell strategi för sällsynta. Många är positiva till att regeringen gett uppdraget till Socialstyrelsen. Det ger en medvind som bör utnyttjas, menar Maria Westerlund på Riksförbundet Sällsynta diagnoser. Här ger hon några goda råd till utredarna.

Sällsynta hälsotillstånd är en komplex och ofta förbisedd del av vården. För att möta behoven hos de berörda patientgrupperna krävs en nationell strategi som samordnar insatser och prioriterar kunskapsspridning. Det kan tyckas självklart, men först nu har ett beslut från regeringen kommit.

NÅGRA ORD PÅ VÄGEN

Som ett av de absolut sista länderna i Europa har nu den svenska regeringen gett Socialstyrelsen i uppdrag att ta fram en nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd. Det är ett viktigt steg för att förbättra vården och stödet för de som lever med dessa tillstånd. Rent praktiskt skulle en strategi kunna bidra till att hinder rivs och befintliga system kopplas samman, så att en patient exempelvis snabbare får sin diagnos och därmed korrekt behandling oavsett var i landet patienten bor, tillgång till kvalitetsregister med nationella data och kontinuerlig utvärdering av vårdkvaliteten för personer med sällsynta hälsotillstånd.

Men de har bara ett år på sig och vi är många som väntat länge och har höga förväntningar. Risken är överhängande att resultatet blir en stor besvikelse. Tro oss, vi har upplevt det förut. Vi har därför några råd till Socialstyrelsen för det kommande intensiva året:

PATIENTFOKUS: Strategin måste utgå från patienternas behov. Genom att involvera patientföreningar och lyssna på deras erfarenheter kan vi skapa en mer träffsäker strategi. Hos patienter och närstående finns erfarenhet och kunskap som är avgörande för att en strategi ska bli framgångsrik. Riksförbundet Sällsynta diagnoser har arbetat med de här frågorna i över tjugofem år. Våra medlemmar har levt ännu längre med utmaningarna. Involvera oss!

TA DET STEGVIS: En sträng prioritering och konkretisering av förslag är något vi förordar. Vi vet att området sällsynta

hälsotillstånd lätt flyter ut och de goda intentionerna gör att man vill göra allt för alla. Inte så konstigt, eftersom det är ett eftersatt område, och behoven stora. Vi behöver se snabba konkreta förbättringar samtidigt som vi kräver en hållbarhet och en stadig utveckling på området. Gör alltså detta enormt viktiga arbete i tydliga etapper och beskriv inte bara vad som behöver göras här och nu, utan i nästa steg, och nästa, och nästa... Att bana väg för uthållighet och pålitlig utveckling är något vi uppmanar er till.

SIST MEN INTE MINST: Använd ert mandat. Vi vet att många relevanta aktörer är positiva till att just Socialstyrelsen fått uppdraget att ta fram detta förslag. Så även vi. Utnyttja denna medvind och konsensus. Det bygger på många års samlade diskussioner och erfarenhet, som lett fram till ökad förståelse av varandras verksamheter och perspektiv. Nu är rätt tid för gemensam handling. Denna myndighet har dessutom en

unik möjlighet att direkt åstadkomma förändringar inom flera områden, som till exempel utbildning av läkare. Var pragmatisk och använd såväl ert egna mandat att förändra, som att det råder en stark samsyn bland relevanta aktörer.

Med dessa tre metodpunkter är vi övertygade om att innehållet i det dokument ni lämnar till sjukvårdsministern den 31 mars 2025 har en chans att göra skillnad på riktigt, för den som verkligen behöver det. En nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd är en investering i vår gemensamma framtid. Låt oss arbeta tillsammans för att förbättra vården och livskvaliteten för de som behöver det mest.

MARIA WESTERLUND

Förbundsordförande Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Europeiska referensnätverk (ERN) – vad är det?

Det finns system för samarbete inom EU kring sällsynta sjukdomar. Sverige har stora fördelar av att delta.

Många personer med sällsynta hälsotillstånd får inte en korrekt orsakdiagnos eller tillgång till rätt uppföljning och behandling. Många gånger möts de av en hälso- och sjukvård som inte har kunskap om sällsynta tillstånd i allmänhet och absolut inte deras egna tillstånd i synnerhet. Sjukdomarna drabbar ofta flera organ och att få ihop alla vårdbesök kan vara en utmaning för den drabbade familjen. De måste kanske själva koordinera sina besök och behandlingar eller själva hitta rätt expert för sitt tillstånd. Varje sjukdom i sig finns endast hos ett fåtal (för definitioner se faktaruta på sidan härintill), men då det finns 7 000-8 000 tillstånd blir de tillsammans många som har ett av dessa tillstånd. Sammantaget rör det sig om cirka en halv miljon personer i Sverige och 30 miljoner i Europa.

Utmaningarna och utsattheten för individer med sällsynta hälsotillstånd är gemensamma i många länder. Därför beslöt Europeiska kommissionen år 2017 att bilda 24 europeiska referensnätverk (ERN), som tillsammans täcker alla större sällsynta sjukdomsgrupper. ERN syf-

tar till att koncentrera europeisk kompetens och expertis då en sällsynt sjukdom och ett tillstånd kräver högspecialiserad diagnostik och behandling eller forskning. En viktig del i ERN-nätverken är också patientrepresentanter som på detta sätt ges en möjlighet att påverka. Idag är närmare 1500 högspecialiserade sjukvårdsenheter från 26 länder medlemmar i ERN. Målet med ERN är således att erbjuda vårdgivare tillgång till Europas samlade expertis gällande sina patienter med sällsynta hälsotillstånd, så att kunskapen som finns kan komma alla EU:s invånare tillgodo oavsett vart de bor.

För att förbättra vården för patienter med sällsynta hälsotillstånd och göra den nationellt jämlik behöver flera olika områden utvecklas. En viktig basfunktionalitet är att det finns kvalitetsregister och klassificeringssystem. De koder som vanligen används i hälso- och sjukvården dag (ICD) innefattar inte alla sällsynta hälsotillstånd utan ett annat kodverk behövs som komplement (så kallade Orpha-koder). Ett annat viktigt område är övergång från barn- till vuxensjukvård då vi vet att detta ofta

är utmanande både för individ, familj och vård. En viktig fråga är samarbete mellan olika sjukvårdsstrukturer. I det sammanhanget behöver även den europeiska internationella nivån med ERN vara med.

VAD GÖR ERN-EXPERTERNA?

ERN ger möjlighet för experter att samråda med varandra via virtuella råd. De utbyter information och kunskap för att till exempel tillsammans fastställa en patients diagnos och rekommendera behandling eller studier. Eftersom det rör sig om sällsynta tillstånd är olika kliniska studier svåra att genomföra enbart i ett land. ERN ger möjligheter att hitta fler med samma diagnos. På detta sätt kan kliniska studier underlättas för att öka förståelsen av enskilda sjukdomar, förbättra möjligheterna att utveckla nya vårdmodeller och verktyg för e-hälsa, nya läkemedel samt medicintekniska produkter. De olika ERN-grupperna skall också gemensamt utarbeta europeiska riktlinjer och utbildningar.

AKTUELLA FRÅGOR FÖR ERN

En viktig förutsättning för att uppnå syftet med ERN är att de integreras i de nationella hälso- och sjukvårdssystemen så att kliniska möten med europeiska

kolleger underlättas. I Sverige är idag varken ERN-strukturen eller andra expertteamstrukturer sammanhållna och övergripande planerade, vilket ger utmaningar och begränsar tillgängligheten. Andra utmaningar är att samordna ERN strukturen med den nationellt högspecialiserade vården i Sverige som inte så sällan gäller sällsynta hälsotillstånd. Nationella och europeiska remissvägar och kanaler för kunskapspridning behöver också utvecklas.

NATIONELL SAMORDNING KRING ERN

Många av de mål som finns för ERN inom Sverige kan uppnås genom ökad nationell samordning. För att stödja detta arbete har man inom kunskapsstyrningen utsett en nationell ERN-samordnare, verksam inom Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) i samverkan. Mer information om CSD och vilka ERN och andra expertteamstrukturer som finns i Sverige hittar man via hemsidan csdsamverkan.se

Det är viktigt vid införande av nya strukturer såsom ERN att de kopplas till redan befintliga strukturer och involverar alla regioner och universitetssjukhus i ett genomtänkt och sammanhållet system. Där återstår en del arbete i Sverige.

VAD VINNAR VI PÅ ATT VARA MED I ERN

Medlemskapet möjliggör nätverk, utbildning och registerbygge. Det kan också bidra till och ta del av digitala videokonsultationer mellan experter, nya riktlinjer för uppföljning och behandling, forskning, samarbeten mellan sjukhus, vetenskapliga organisationer, patientföreningar, andra ERN och utbyten för vårdpersonal. Inget land har ensamt all den kompetens som krävs för att våra patienter ska få den bästa diagnostik och behandling. Med en väl införd vårdstruktur i Sverige för patienter med sällsynta hälsotillstånd och där ERN är en del av strukturen minskar vi avstånden mellan experter samtidigt som vi lär oss av varandra.

**MARIA SOLLER,
LOVISA LOVMAR OCH
VERONICA HÜBINETTE**

för CSD i samverkan

FÖR MER INFORMATION

CSD i samverkan

ERN – europeiska referensnätverk (svenska)
ERN – European Reference Networks (English)



Sällsynt gemenskap och samarbete i Norden, Europa och hela världen

Sällsynthet skapar gemenskap över gränser. Det som förenar är livet som annorlunda, med flera frågor än svar, att alltid behöva leta efter ny kunskap. Ur gemenskap skapas samarbeten. Något det finns gott om i den sällsynta världen.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser är ett exempel. Med våra medlemmars enade röst sprider vi kunskap om sällsynthetens dilemma och påverkar kunskaps-, vård- och samhällsutveckling.

SAMARBETE INOM NORDEN sker på olika plan; tillsammans med våra systerorganisationer bildar vi Sällsynta Brukarorganisationernas Nordiska Nätverk. Med vår gemensamma expertis och erfarenhet påverkar vi ländernas sällsynta strategier och handlingsplaner

Tillsammans med professionen och myndigheter inom hälso- och sjukvård bidrar vi till Nordic Network on Rare Diseases. Ett nätverk för att dela erfarenheter för ökat samarbete och en sammanhållen sällsynt utveckling inom Norden.

I EUROPA samlar vår paraplyorganisation EURORDIS våra sällsynta röster för en gemensam sällsynt handlingsplan inom EU och bidrar med det sällsynta perspektivet till pågående arbeten som den nya läkemedelslagstiftningen, gemensamma sociala standards och arbetet mot psykisk ohälsa.

ÄVEN GLOBALT pratar vi med en enad sällsynt röst genom Rare Diseases International. Ett imponerande resultat från detta arbete är FN resolutionen om sällsynta diagnoser.

STEPHANIE JURAN

Utredare Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER:

www.sbonn.org

www.eurordis.org

www.socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/internationell-samverkan/

www.rarediseasesinternational.org/un-resolution/

Sällsynta kortfakta

Vad är en sällsynt diagnos?

Inom EU definieras det som en sjukdom eller skada med omfattande funktionsnedsättning och som berör färre än 5 av 10 000.

Mer än 80 procent av alla sällsynta diagnoser är genetiska, många är kroniska och en del livshotande.

Sammantaget är sällsynta diagnoser inte ovanliga. Det finns mellan 7 000 och 8 000 definierade diagnoser i dagsläget.

För många av diagnoserna saknas tillräckliga behandlingar. För att komma tillrätta med dessa problem krävs ökat samarbete mellan de experter som finns regionalt, nationellt och internationellt samt ökade forskningsinsatser.



COLOUR UP 4 RARE

RARE DISEASE DAY

#RareDiseaseDay #ShareYourColours #colourUp4RARE

FÄRGLÄGG MED OSS
DET ÄR DAGS IGEN: VAR MED, DELA DINA FÄRGER OCH FÄRGLÄGG FÖR DE SÄLLSYNTA

Mellan den 26 februari och den 3 mars 2024 anordnar vi en färgläggningsutmaning för att uppmärksamma Sällsynta dagen. Skanna QR-koden nu och var med och färglägg det symboliska djuret för sällsynta sjukdomar - zebbran.

Tillsammans kan vi öka medvetenheten om behovet av ytterligare forskning för att utveckla nya diagnos- och behandlingsalternativ och förbättra vården för personer med sällsynta sjukdomar.

MER INFORMATION HITTAR DU PÅ: WWW.COLOURUP4RARE.COM/SE

En kampanj från

ALEXION
AstraZeneca Rare Disease

Chiesi
global rare diseases

janssen

NOVARTIS

Takeda

ucb

Roche



FOTO: JACOB GRANGE

I somras hölls ett hackathon på Karolinska med experter från hela världen som tillsammans försökte identifiera sjukdomar som saknar diagnos. Det var framgångsrikt och gav mersmak.

I somras inleddes ett unikt internationellt samarbete för att försöka identifiera sällsynta sjukdomar för patienter som saknar diagnos. Den 17-18 juni hölls världens första hackathon för sällsynta på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Arrangemanget anordnades av patientorganisationen Willefonden (Wilhelm Foundation i internationella sammanhang), Karolinska Institutet och mjukvarubolaget Phenotips i samarbete med SciLifeLab, Klinisk genetik på Karolinska Universitetssjukhuset och

UDNI (Undiagnosed Diseases Network International). Bland finansörerna fanns Chan Zuckerberg Initiative, ett filantropiskt aktieföretag bildat av IT-entreprenören Mark Zuckerberg och hans fru Priscilla Chan (som är barnläkare).

NÄRMARE 100 EXPERTER

Närmare 100 experter från 27 länder deltog. Kliniska team, forskare, molekylärbioologer och datautvecklare samarbetade i att analysera data och träffa patienterna, många av dem barn. Samarbete

mellan experter från olika fält är inte så självklart som man skulle kunna tro.

– Vi ville att alla skulle tala med alla, säger Helene Cederroth från Willefonden.

– Därför fick ingen ha sin titel på namnbrickan. Titlar är viktiga för många. Kravet mötte motstånd i början, men vi fick igenom det.

– Det är tydligt att vi blir bättre och snabbare när vi arbetar tillsammans, betonar Ann Nordgren, överläkare i klinisk genetik vid Karolinska Universitetssjukhuset och professor på Karolinska Institutet.

ENORM MÄNGD DATA

Grund för arbetet var en enorm mängd data. Prover från många delar av världen samlades in och sekvenserades. Tre

kraftfulla beräkningsresurser installerades. Enbart kopiering av all patientdata tog nio dagar.

– Det var viktigt att ha patienterna på plats, menar Helene Cederroth. Vi ville betona att alla patienter ingår i ett sammanhang. Det finns familj, andra anhöriga och vänner runt omkring. Alla drabbas. Många läkare och forskare ser bara patientdata. Nu fick de möta människorna.

GOTT RESULTAT

Det multidisciplinära samarbetet fick gott resultat. 13 patienter, flera av dem från Sverige, med odiagnostiserade sjukdomar deltog. Man hann gå igenom tio under hackathon-dagarna. Fyra av patienterna fick en diagnos och för ytterligare fyra bedöms möjligheterna goda att på sikt

Patientens behov utgångspunkt

I Uppsala arbetar man med personcentrerad vård enligt en intressant modell. Kerstin Hamberg-Levedahl är koordinator.

Ett team som arbetar med Personcentrerad vård och patienten i centrum, ett team som arbetar över traditionella gränser inom sjukvården, ett team som inte tvekar att ta hjälp över nationsgränserna när extra kluriga fall dyker upp – låter det som en dröm? I Uppsala är det verklighet.

CENTER OF EXCELLENCE

På Akademiska sjukhuset i Uppsala finns Center of Excellence för mastocytos. Här tar man emot patienter från hela Sverige för att utreda och diagnosticera den sällsynta sjukdomen systemisk mastocytos. Det är en sjukdom som väldigt förenklat orsakas av en onormal ansam-

ling av så kallade mastceller i olika organ i kroppen.

Mastcellen är en vit blodkropp som har en mängd olika biologiska funktioner. Systemisk mastocytos klassificeras därför som en blodsjukdom.

Symtombilden kan vara mycket varierande och svårtolkad då symtomen kan härröra från många olika organsystem. Symtom kan uppstå till följd av de olika ämnen som frisätts från mastcellerna eller genom att de infiltrerande mastcellerna har en direkt påverkan på olika organ. Detta gör att det är en sjukdom med många ansikten. Därför behövs flera specialtområden för att patienten skall få en så bra vård som möjligt.

FÖRKLARINGEN TILL FRAMGÅNGEN

Kerstin Hamberg-Levedahl är kontaktsjuksköterska och koordinator för

teamet. Kerstin är barnsjuksköterska i botten med hematologi som specialitet. Hon tog en magisterexamen våren 2018 med sitt arbete "Att leva med mastocytos" – den första kvalitativa studien i Sverige kring den här patientgruppen. Nu är hon doktorand vid institutionen för folkhälso- och vårdvetenskap vid Uppsala universitet

KERSTIN BERÄTTAR:

– Allt börjar år 2014 då två läkare, som jobbar med och intresserar sig för systemisk mastocytos, inser att de behöver en koordinator till sin verksamhet. En koordinator som kan se till att utredningarna blir så smidiga som möjligt för patienterna.

Man arbetar med patienter från hela Sverige. För att det skall bli så smidigt som möjligt för den enskilda patienten, och även så effektivt som möjligt för de



inblandade läkarna, så behöver man samla läkare för olika specialiteter kring patienten under en begränsad tid.

UTREDNING OCH REMISS

Målet är att en utredning som verifierar eller utesluter en misstanke om systemisk mastocytos skall ta max två dagar. Ett första steg är att bedöma de remisser som kommer in och detta görs av en läkare.

När remissen är bedömd och man anser att det finns en grund för vidare utredning så börjar Kerstins jobb. Hon tar en första kontakt med patienten för att skraddars en utredning för just den



FOTO JACOB GRANGE



FOTO JACOB GRANGE

identifiera en diagnos. Två fall är fortfarande olösta. Arbetet fortsätter på distans.

– Det är helt avgörande att få en diagnos, betonar Helene Cederroth. Patienter med en diagnos får del av världens resurser, men de som inte har en diagnos faller utanför alla system. Det är en tragedi för patienten och alla omkring.

Willefonden har genom åren anordnat en rad internationella konferenser. Dessa kommer att fortsätta. Det planeras även ett nytt hackathon i juni i år.

– Vi lärde oss jättemycket under förra årets hackathon, säger Helene Cederroth.
– I år kommer det att bli ännu större och ännu bättre.

PER AXEL NORDFELDT



Hackaton

Under ett hackathon samlas en grupp människor för att inom en begränsad tidsram (ofta 24-48 timmar) tillsammans analysera en fråga och testa problemlösningar. Ordet är bildat av hacker (en hängiven datorentusiast) och maraton. Benämningen användes första gången 1999.

patienten. Redan tidigt i processen hämtar Kerstin in samtycke till att få ta del av tidigare journalkopior.

Dessutom arbetar hon i team med de sjuksköterskor som har hand om bokningarna på respektive specialists mottagning. Ett eget litet nätverk där alla är väl medvetna om vikten av att koordinera tiden på Akademiska kring patienten. En viktig del är att skapa tydlig och enkel information till patienten inför besöket.

SPECIALITETER

Teamet har knutit intresserad och kunnig personal till sig från specialiteter som hematologi, dermatologi, allergologi, gastro-enterologi, endokrinologi, dietist och psykiatri.

Det finns också en struktur med regionrepresentanter från hematologen i respektive sjukvårdsregion i landet. Detta för att kunna ge stöd till mottagningarna ute i landet som träffar patienter för utredning.

European Competence Network on Mastocytosis-teamet har valt att inte skapa en struktur utifrån de expertteam som idag växer fram i landet. Man har istället valt att finnas med i ECNM (European Competence Network on Mastocytosis). På detta sätt når man omedelbart rätt expertis, eftersom diagnosen klassas som en hematologisk sjukdom (blodsjukdom) men kräver ett mycket bredare multidisciplinärt omhändertagande.

Påtagligt personcentrerat synsätt
Det personcentrerade förhållningssättet genomsyrar hela teamets arbete. Kerstin – i sin roll som koordinator – är en viktig del i att det multidisciplinära omhändertagandet av patienterna fungerar så fint.

KARIN HÖGVALL

Projektledare
Riksförbundet Sällsynta diagnoser

SÄLLSYNTA RÖSTER

Jag har inte ens en fast vårdkontakt

Jane Sund har PCD (Primär ciliär dyskinesi) som bland annat ger kroniska lungvägsproblem.

Jag har varit sjuk sedan jag var liten med mycket hosta, lung- och bihåleinflammationer. Jag hade ständiga förkylningssymptom. Som barn ville jag vara normal och gömde mina hjälpmedel och mediciner för mina kamrater. Jag var ofta inlagd på sjukhus och missade mycket tid i skolan.

När jag började utredas tyckte man först att sjukdomen liknade cystisk fibros (en helt annan sjukdom). Det skulle dröja tills jag var 48 år gammal innan jag fick rätt diagnos, PCD (Primär ciliär dyskinesi). Det föregicks av en segdragen informationssökning och kamp för att få vården att lyssna på mig.

Tidigt under covidpandemin hade jag turen att träffa en läkare som tog mig på allvar och utredde om jag hade PCD. Det var av stor vikt att få rätt diagnos. Nu kunde jag kvala in som tillhörande en riskgrupp. Jag arbetar på skola, så det var av största vikt att jag tidigt kunde få vaccin.

TROTS ATT JAG IDAG har rätt diagnos är vården bristfällig. Jag får kämpa för att få behandling, för att få hjälpmedel och bli lyssnad på. PCD kan påverka flera organ och lungmottagningen ser inte helheten. Det är ett heltidsarbete att hantera sjukdom, behandling, samhällsinstanser, olika vårdenheter och arbete. Ofta hamnar jag mellan stolarna och får berätta min historia om och om igen.

Jag kan inte ställa frågor om PCD till läkare eller annan personal eftersom de inte har kunskapen. När jag fick min diagnos hade jag önskat ett informationsmöte, ett multidisciplinärt team som tog hand om mig. Idag har jag inte ens en fast vårdkontakt. Det är lång väntetid för de intravenösa antibiotikabehandlingarna som jag ofta är i behov av. Jag har inga

regelbundna årskontroller och inga kuratorssamtal.

Trots att internationellt ledande specialister fastställt att antibiotikabehandling ska ges frikostigt hos personer med PCD på grund av vår särskilt utsatta situation med kroniska infektioner och icke fungerande flimmerhår, måste jag kämpa för att få starta antibiotikabehandling. Jag hinner tyvärr ofta bli väldigt dålig och får en lång väg tillbaka för att infektionen hunnit gå för långt. Om jag hade haft en och samma vårdkontakt skulle denne veta hur min sjukdom fungerar och kanske kunde det underlätta för mig.

BARN SOM HAR PCD omfattas sedan år 2023 av nationell högspecialiserad vård (NHV) vid fyra enheter i landet: Umeå, Stockholm, Göteborg och Lund. Det är en mycket positiv utveckling för PCD-vård i Sverige samt för kompetens- och kunskapsbildning. I PCD-föreningen PCD-Sverige verkar vi för att den vården ska omfatta även oss vuxna. Det skulle innebära att även jag fick en samordnad, kompetent vård där man ser till helheten.



FOTO PRIVAT

JANE SUNDH

PRIMÄR CILIÄR DYSKINESI
3-10/100 000

Primär ciliär dyskinesi

Sjukdomen innebär bland annat en kombination av kroniska luftvägsproblem, felaktigt placerade inre organ i bröstorg och mage samt nedsatt fertilitet hos kvinnor och infertilitet hos män. Sjukdomsbilden kan variera starkt mellan patienter. Sjukdomen är medfödd, men vissa symptom kan visa sig först senare i livet.

I Sverige föds 3-10 barn per 100 000 invånare per år.

KÄLLA SOCIALSTYRELSEN

En extra sällsynt patientförening firar 20 år

När ett barn får en sällsynt sjukdom ställs stora krav på föräldrar och anhöriga. Information är ofta bristfällig, kunskaperna inom vården också. När Marie H. Fahlbergs son Hugo diagnostiserades för FOP inleddes en märklig resa.

1998 föddes Hugo, fullt frisk men med korta inåtböjda stortår. "Det är nog bara som han legat klämd i magen", sa sköterskan. Läkaren sa ingenting men tårna är noterade i journalen. Jag var aldrig orolig, Hugo mådde väldigt bra. Han åt, sov och var glad. Upptäckte att ena tummen saknade en led. En knöl dök upp på huvudet som ändrade form och flyttade runt på huvudet. Jag började fota knölen morgon och kväll för att inte bli klassad som en hysterisk mamma. Första året blev det bland annat röntgen, ultraljud, datortomografi, ortopedläkare, barnneurolog.

Efter 1,5 år misstänker en läkare något och skickar oss till Akademiska i Uppsala för en second opinion. Men en heldag med experter slutar med "det här är det enda vi kan tänka oss men vi vet inte - sök inte på biblioteket eller på nätet då hittar ni bara värsta sorten och det är inte säkert det kommer bli nåt mer på Hugo". Progressiva fanns inte med i diagnosen. Så varför engagera sig i något som ingen tror att det är?

Några månader senare en ny knöl, nu på nyckelbenet. Ok, ge mig mer information. Efter 4-5 mån får vi ett A4 men inga tydliga varningar och läkaren säger "om jag hittar mer information så hör jag av mig". 2 månader senare exploderade

Hugos FOP efter han halkat i badrummet. På 6 smärtsamma veckor blev han låst från midjan till nacken. Tack vare en dokumentär på Discovery och Google hittade jag IFOPA.org och Dr Kaplan. I samma veva nämns FOP i Fråga Doktorn på TV med nonchalans och felaktig information. Jag skickade information till socialstyrelsen under 5 år innan någon äntligen ville skriva om FOP. Och den läkaren sa "prata med mamman, det är hon som vet mest". Så, i väntan på socialstyrelsen...

... råkade det visst bli en Svensk FOP-förening med medlemmar från Norden och nu även Baltikum. Men det var aldrig min plan, jag ville bara se till att läkare och vårdpersonal fick tillgång till korrekt information om FOP för att undvika felbehandlingar, onödig skelettbildning och lång väntan på diagnos. Dr Fred Kaplan, FOP-expert och forskare från USA ville träffa de Nordiska FOP-familjerna för att lära sig mer om FOP. En vän tyckte att jag skulle bygga ett FOP-nätverk och erbjöd sig att sponsra ett seminarium, förutsatt att jag la mitt krut på media för att få ut information om FOP. Jag bjöd in 7 familjer vi kände till i Norden, planerade läkarkonsultationer och bjöd in läkare. För mig var



FOTO PRIVAT

det här smidigare än att söka bidrag och resa utomlands med Hugo för att träffa sin FOP-läkare.

Det ena ledde till det andra. En bekant tyckte att jag skulle starta en patientförening. Nej, inte ansvar för byråkratiska papper eller att ta hand om andra med FOP. Det var mitt spontana svar för 20 år sedan. Men hon var jurist och erbjöd sig att fixa allt. Så vi startade Svenska FOP-

föreningen i samband med seminariet juli 2004, "det kan ju vara bra att ha i framtiden".

Fokus var en maillista så familjerna kunde få senaste nytt om forskningen och möjligheten att maila om de eller deras läkare behövde akut vägledning eller rådgivning av Dr Kaplan. Privat startade jag FOPsverige.se för att få ut fakta om FOP och fotoalbumet på

Ultrasällsynta – en utmaning för vården

I mångfalden av sällsynta diagnoser finns det sjukdomar så sällsynta att de trotsar all klassificering (ultra rare). Dessa extremt sällsynta diagnoser drabbas bara ett mycket litet antal individer.

En sådan sjukdom är PNH, paroxysmal nattlig hemoglobinuri, en mycket ovanlig blodsjukdom som påverkar de röda blodkropparna. Dessa har till uppgift att transportera syre till kroppens alla vävnader och organ.

Friska röda blodkroppar har skyddande proteiner på ytan. PNH orsakas av att stamceller som tillverkar röda blodkroppar förändras (muteras) och börjar producera defekta blodkroppar som saknar vissa skyddande proteiner. Det gör att immunförsvaret inte känner igen cellerna och börjar attackera och förstöra de defekta röda blodkropparna, en process som kallas hemolys. Följden blir att färre röda blodkroppar finns i blodet vilket kan leda till en rad allvarliga symtom och komplikationer. Symtomen kan variera från person till person och

inkludera blodbrist, trötthet (fatigue), buk- och bröstsmärtor, sväljsvårigheter, huvudvärk, andfäddhet, aptitlöshet och en ökad risk för blodproppar.

Det är en förvärvad sjukdom (inte ärftlig eller smittsam) och vem som helst kan få den. Som så många sällsynta sjukdomar kännetecknas även denna av komplexitet. Okunskapen gör det naturligtvis svårt för personer som drabbas att förstå orsaken till sina symtom.

Kristin fick sin diagnos 2015. Hon kom till en specialistläkare efter att en tandläkare reagerat på hennes bleka tandkött:

– Förmodligen hade jag haft sjukdomen ett tag men ignorerat symtomen, varit alldeles för upptagen med arbete och tonårsbarn för att gå till läkaren. Trodde att det var dålig kondition när jag blev andfädd av att gå upp för trapporna.

Lars drabbades av plötsliga buksmärter och åkte in till sjukhus. Han fick åka hem efter ett par dagar, men smärtorna fortsatte. Så småningom kom han till ett universitetssjukhus och en specialistläkare.

– Jag hade önskat att någon av läkarna jag träffade hade skickat mig till en specialist mycket tidigare i stället för att rekommendera 'avvakta och se'-behandling, säger Lars.

FÖR ATT POTENTIellt kunna bota PNH krävs stamcellstransplantation. Idag finns även flera läkemedel som kan förhindra nedbrytningen av röda blodkroppar och på så sätt lindra symtomen och minska riskerna för komplikationer. Patienter och deras anhöriga upplever många gånger brist på tillförlitlig information om sina sällsynta diagnoser. PNH är tyvärr inget undantag. Patientföreningar fungerar ofta som en viktig informationskälla och plattform för att dela erfarenheter, utbyta information och erbjuda stöd. I Sverige finns idag ingen patientförening för sjukdomen.

HANNE AMDAHL

Medical Science Manager, Sobi
sobi.se

PNH
1/1 000 000

PNH

Förkortning för paroxysmal nattlig hemoglobinuri. Paroxysmal betyder plötslig eller anfallsvis. Hemoglobinuri innebär att ett ämne (hemoglobin) i de röda blodkropparna utsöndras i urinen och gör att urinen blir mörkfärgad. Ordet nattlig kommer av att den mörka urinen märks främst på morgonen då urinen brukar vara som mest koncentrerad.

Varje år insjuknar ca 1 person per 1 miljon invånare. I Sverige finns uppskattningsvis 60 personer med sjukdomen.

Hugos FOP. Sådant jag saknade när Hugos sjukdom bröt ut 2001, att förstå förloppet från svullnad till skelettbildning. För mig handlar allt om att skapa förutsättningar för en trygg och säker vård och vardag, att bygga nytt, fylla i pusselbitar som saknas, vägleda, utbilda och inspirera.

HEMSIDAN ÄR MITT LIVSPROJEKT. Föreningen har egen hemsida fopforeningen.se med föreningsinformation. Att det skulle leda till läkemedelsstudier i Sverige fanns inte i min fantasi. Men här är vi idag, och i juni blir det nytt FOP-seminarium i Stockholm, då med fokus på hela kroppen, inte bara stortår och extra skelett.

MARIE H. FAHLBERG

ordförande och grundare av föreningen. Mamma till Hugo, född 1998, diagnostiserad med FOP 2001

För mer information om FOP: www.fopsverige.se • marie@fopsverige.se
För information om FOP Föreningen: www.fopforeningen.se

FOP
1/1 000 000

FOP (Fibrodysplasia ossificans progressiva) är en genetisk diagnos, i de allra flesta fall en nymutation.

Drabbar cirka 1 på 1 miljon födslar

Runt 900 bekräftade fall i hela världen, ett stort mörkertal

Uppskattningsvis föds 1 barn var 44 timme någonstans i världen

Statistiskt sett föds 1 barn var 10 år i Sverige

12 kända fall i Sverige. (29 i Norden/Baltikum)

Korta, inåtböjda stortår från födseln. Men variationer finns

Flare-ups/skov uppstår spontant eller till följd kroppsliga trauma såsom slag, fall, barnvaccinationer, operationer och virusjukdomar

Feldiagnostiseras i de flesta fall som cancer

Kirurgi förvärrar tillståndet

Ingen effektiv behandling eller bot, men kliniska studier pågår

SÄLLSYNTA RÖSTER

"Vissa barn bara är så."

Alla tester visade negativa resultat – då sa läkarna att allt är "normalt". Emma Bohlin vet hur det är att ha en extremt sällsynt sällsynt diagnos.

Att ha ett sällsynt hälsotillstånd som inte syns innebär att ofta mötas av misstro, okunskap och oförståelse. Både i samhället generellt men också av myndigheter och i sjukvården. Särskilt när ingen diagnos ställts. Under min barndom visade min kropp flera tecken på att någonting inte stod rätt till. De läkare mina föräldrar tog mig till avfärdade mina symptom med att "vissa barn bara är så".

Läkarna säger att jag är normal, då jag väl det, tänkte jag. Eftersom ingen annan klagade på att de hade ont eller att de var trötta, så gjorde inte jag det heller. Jag fick jobba hårt för att hålla samma tempo som mina jämnåriga. Jag trodde

att det jag upplevde var normalt och att alla kände samma sak.

Mamma har alltid trott på mig, även när jag inte gjort det själv. Tack vare hennes beslutsamhet tillsammans med min fantastiska barnläkare Dr Aina diagnostiserades jag vid fjorton års ålder med Ehlers-Danlos syndrom (EDS). Fyra år senare ställdes diagnosen Loey-Dietz syndrom (LDS) typ två, en sjukdom som forskarna upptäckte först 2005.

Jag visste inte om mitt sällsynta hälsotillstånd under mina uppväxtår. Idag får jag ofta höra av min omgivning att jag är stark. Så har det inte alltid varit. När jag var yngre betraktades jag av min omgivning ofta som lat, klumpig och dum. Kommentarer från omgivningen som ekar i mina öron än idag.

LDS är en bindvävssjukdom. Bindväv finns lite överallt i kroppen vilket gör att LDS kan påverka kroppen på många sätt. Allt ifrån blodkärl, hud, inre organ och skelett kan påverkas. Ett typiskt

symptom är att stora kroppspulsådern vidgas vilket kan leda till att den brister. Diagnosen finns i flera varianter och många med diagnosen har inga synliga tecken på det sällsynta hälsotillståndet.

Vad jag vet var jag den första att få diagnosen i Sverige. Så kan det vara när man har ett mycket sällsynt hälsotillstånd – ibland är diagnosen inte ens upptäckt när man börja söka svar. När alla tester visar negativa resultat meddelar läkarna att allt är "normalt".

EMMA BOHLIN



FOTO SATU OCH LANDSTINGET ÖSTERGÖTLAND

LOEYS-DIETZ SYNDROM
1/100 000

Loeys-Dietz syndrom

En bindvävssjukdom som kännetecknas av avvikelser i blodkärl, hjärta och symptom från huden. Ofta ingår avvikelser i skelettet och skallens form. Den allvarligaste komplikationen är att stora kroppspulsådern (aorta) och andra artärer vidgas och får ett slingrigt utseende med utbuktningar. Risken är då stor för att det med tiden uppkommer en bristning i aorta. Variationen i symptom och svårighetsgrad är stor. Ibland kan de första symptomen märkas vid födseln, ibland senare under barndomen eller i vuxen ålder.

Förekomsten av sjukdomen har uppskattats till 1 per 100 000 och hälften av de patienter som diagnostiseras har en nymutation.

KÄLLA SOCIALSTYRELSEN

SÄLLSYNTA RÖSTER

Att leva med myosit

MYOSIT
14/100 000

Den inflammatoriska sjukdomen myosit slår oftast igenom i vuxen ålder. Kunskapen i samhället är låg och det finns många olika varianter.

När jag för över 25 år sedan fick min första autoimmuna sjukdom i sköldkörteln, förstod jag att genetiken spelar roll. Båda mina syskon hade också olika autoimmuna sjukdomar. Ungefär 15 år senare fick jag nya underliga symptom: överarmarna började värka och det spred sig i hela kroppen. Samtidigt tappade jag all kraft, fick utslag och öppna sår på kroppen. Det blev svårare och svårare att svälja mat.

Tiden från första symptomen tills jag fick vård blev 4 månader. Jag fick min diagnos dermatomyositis efter en dryg veckas utredning med massa tester, blodprover och biopsier. Jag visste inte vad som skulle hända med mig, om jag skulle få tillbaka min muskelstyrka eller kunna börja arbeta igen.

De tunga medicinerna bet bra och lyckligtvis tålde min kropp det mesta. Träningen under fysioterapeutens uppsikt gav resultat. Jag kunde återgå till arbetet och trappa upp till 75%. Men enligt Försäkringskassans definition var jag helt frisk, så det blev ett lotteri om jag skulle få 25% sjukskrivning eller inte.

Dermatomyositis klassas under Idiopatiska inflammatoriska myopatier, en grupp kroniska förvärvade immunmedierade sjukdomar. Andra subdiagnoser är polymyositis, inklusionskroppsmysitis, immunmedierad nekrotiserande myopati och antisynthetassyndrom. Alla kan ha väldigt olika sjukdomsförlopp. Kvinnor och män drabbas olika, vissa sjukdomar kan även barn och yngre personer få. Ofta är musklerna drabbade men även inre organ som lungorna och hjärtat. För de flesta innebär diagnosen livslång medicinering även om en liten

del av patienterna kan tillfriskna helt. Vid tiden för min pensionering valde jag att utbilda mig till en patient-forskningspartner. Det innebär att jag för in patientperspektivet i forskargruppen. Många projekt är internationella eftersom patientantalet i Sverige är så litet, ca 1400 patienter. Vi har ett nätverk av forskningspartners i olika länder, som ofta deltar tillsammans i projekten. Jag har varit med och bildat patientföreningen Riksförening för myositsjukdomar under Reumatikerförbundet.

Vårt viktigaste uppdrag är att förmedla information till våra patienter och inte minst att öka medvetenheten om diagnosen i samhället. Kunskapen inom primärvården måste öka, eftersom det är ytterst viktigt att få vård tidigt – för varje månad som går, ökar risken för bestående skador, säger forskningen.

ANNELI DIHKAN



FOTO JIAN OHLSSON

reumatikerforbundet.se/attlevamedmyosit

Myosit

Reumatisk muskelinflammation (myositis) är en inflammatorisk systemsjukdom som utöver typiska symptom som muskelsvaghet och nedsatt uthållighet i arm- och benmuskler också kan innebära inflammation i ett flertal olika organ, däribland lungor, leder och i huden som kan uppvisa särpräglade utslag. Främst drabbas muskler i armar, ben och nacke med symptom i form av svaghet och nedsatt uthållighet.

Förekomst 14 per 100 000 individer.

KÄLLA REUMATIKERFÖRBUNDET

Söker mekanismerna bakom sjukdomarna

Epilepsi är inte en enskild sjukdom. Det är ett symtom på en underliggande orsak och förekommer i många sammanhang. Flera av dem är sällsynta sjukdomar. Ett av de svårare är LGS (Lennox-Gastauts syndrom). Tommy Stöberg är specialist på svårbehandlad epilepsi.

Epilepsi är den vanligaste kroniska neurologiska sjukdomen. Ungefär en procent av befolkningen är drabbade och cirka en av 26 individer har någon gång under livet epilepsi. Flera sällsynta sjukdomar har epilepsi som ett av symtomen. En av de svårare epilepsityperna är LGS (Lennox-Gastauts syndrom).

– Epilepsi är inte en specifik sjukdom, säger Tommy Stöberg, överläkare och forskare vid Astrid Lindgrens barnsjukhus och Karolinska universitetssjukhuset. Tommy Stöbergs specialitet är svårbehandlad epilepsi och han har arbetat och forskat inom området under många år.

– Epilepsi är symtom på en underliggande orsak som kan vara en medfödd eller förvärvad skada eller genetisk. Ungefär 70 procent av de epileptiska sjukdomarna har genetiska orsaker.

Hundratals olika orsaker kan ligga bakom epileptiska anfall. Det finns också flera olika typer av anfall. Toniska anfall är en typ, där patienten blir helt stel, sedan finns absenser (tillfälliga medvetande- och minnesförluster) och atoniska anfall, där all muskelspänning försvinner och patienten ramlar ihop. Samma patient kan ha flera olika typer av anfall.

– När det gäller LGS finns många olika orsaker och syndromet kan yttra sig på olika sätt. Nödvändigt för en LGS-diagnos är det finns flera olika anfallstyper, där toniska anfall måste ingå. Vidare en viss struktur på EEG-bilden, som mäter hjärnans elektriska aktivitet.



FOTO JOHAN GARSTEN

Kognitiv påverkan såsom intellektuell funktionsnedsättning, autism eller annat ingår också i kriterierna för LGS.

– Hos de individer med LGS som har flerfunktionshinder med svåra motoriska problem, som exempelvis cerebral pares, är lungproblem också vanliga, liksom problem med näringstillförseln. Lungproblemen är den vanligaste dödsorsaken för dessa patienter.

– Just att det är så många faktorer inblandade för varje patient gör det avgörande för oss att arbeta i team, där specialister med olika kompetenser tillsammans behandlar en patient.

LGS etablerar sig oftast under de tre-fyra första levnadsåren. Ofta finns en annan form av epilepsi redan innan LGS bilden utvecklas, exempelvis infantil spasm (Wests syndrom). Tommy Stöberg berättar att man inom forskningen dock med tiden blivit mindre fokuserad på beskrivningen av syndrom.

– Syndrom innebär en beskrivning av att olika symtom existerar tillsammans.

Det är ett uttryck för att vi beskriver ett tillstånd utifrån och inte riktigt har vetat vad som händer inuti patienten på orsaksnivå, exempelvis i form av genetiska faktorer. Nu har kunskap, teknik och undersökningsmetoder med exempelvis väldigt känslig magnetrontgen och genetisk diagnostik visat en annan väg. Vi försöker allt mer hitta själva mekanismerna bakom sjukdomarna, det som gör att sjukdomen bryter ut.

– Att försöka hitta sjukdomsmekanismen, det som driver sjukdomen, i stället för att bara titta på symtomen är en generell utveckling inom diagnostik och forskning. Det gäller inte bara epilepsi.

– Vi har emellertid viss nytta av syndromtänkandet när det gäller prognos för sjukdomsutvecklingen och även vilka läkemedel som kan fungera för en patient.

GENETIKEN HAR UTVECKLATS betydligt på senare år. På Karolinskas epilepsiavdelning har man en lista som kontinuerligt →

Frans har svår LGS

En mutation i en gen orsakade att Frans drabbades av LGS. Det dröjde länge innan han fick en korrekt diagnos.

Det är ett stort arbete att ta hand om ett svårt sjukt barn. Erik Beve vet allt om detta. Hans son Frans är ett av de barn som diagnostiserats med svår LGS (Lennox-Gastauts syndrom). Men det tog tid innan familjen fick diagnosen.

– När Frans var ungefär ett år fick han svåra anfall. De diagnostiserades som feberkramper, berättar Erik.

Ungefär ett år senare konstaterades att Frans led av någon form av epilepsi. Flera typer av medicinering testades. Den som fungerade bäst för anfällen visade sig ha svåra biverkningar på Frans humör. Han blev väldigt ilsken, en personlighetsförändring.

– Vi misstänkte att det måste vara något särskilt med Frans sjukdom. Hans anfall var så långvariga. Ett normalt stort anfall av epilepsi, grand mal med kramper i hela

kroppen, varar någon minut. Anfällen som drabbade Frans varade väldigt mycket längre, bortåt en timme. Han hamnade ofta i det som kallas status epilepticus. Det betyder behov av akut läkarevård. Utöver epilepsin hade Frans en kognitiv funktionsnedsättning och autism.

Många utredningar gjordes. Läkarna på det sjukhus där familjen Beve var skrivna testade behandling för det ena epilepsisyndromet efter det andra. När Frans var ungefär 8 år kom de slutligen till Karolinska, där det finns en avdelning för svårbehandlad epilepsi.

– Här fanns en samlad expertis kring epilepsi. Vi fick en helt annan analys och vård. Han diagnostiserades med svår LGS. Vi erbjöds också genetisk testning, vilket var ett pionjärprojekt på den tiden.

Den genetiska testningen gjorde på Frans men också båda föräldrarna. Då konstaterades att Frans sjukdom berodde på en ny mutation och att det inte fanns någon ärlighet från någon av föräldrarna inblandad.

– De var väldigt skönt att få veta, berättar Erik. Utan den utredningen hade vi nog inte vågat skaffa vårt tredje barn.

– Genom den genetiska diagnosen kunde vi också söka betydligt djupare kunskaper om Frans sjukdom. Vi kom också i kontakt med

andra med erfarenhet av samma sjukdom. När vi bättre kunde förstå den genetiska grundorsaken till sjukdomen kunde vi ta ett steg längre i behandlingen.

Frans hade också problem med atoniska anfall. Plötsligt försvann all muskelspänning, han ramlade ihop och kunde slå sig illa.

– Han fick ha hjälm på huvudet och vi var tvungna att inreda hans rum med mjuka textilier så att han inte skulle slå sig så mycket.

Frans konstaterades vara en kandidat för epilepsikirurgi. Man genomförde en så kallad corpus callosotomi. Det innebär att förbindelserna mellan höger och vänster hjärnhalva skärs av så att anfällen inte kan spridas över hela hjärnan. Det är ett dras-

tiskt ingrepp, men i vissa fall effektivt. I Frans fall lindrades anfällen.

Idag är Frans 15 år och har två yngre systrar, båda friska. Han mår förhållandevis bra. Han slipper de epileptiska anfällen under dygnets vakna timmar. De kan komma under sömnen, men är inte lika svåra som tidigare.

– Det finns aldrig ett facit att tillgå i förhand, betonar Erik. Man måste agera utifrån den information som finns tillgänglig för tillfället.

– Vi gjorde så. Jag är glad att det blev så mycket bättre för Frans.

PER AXEL NORDFELDT



Erik Beve: Frans sjukdom gör att han har en begränsad uthållighet. På bilden har han badat och all energi är slut. Det hårda golvet var ren och skär ångest för en förälder till ett barn med atoniska anfall så det gäller att hålla i honom hela tiden.



FOTO ANNA SVENSSON



När det gäller utveckling av läkemedel och terapier finns ett väldigt viktigt samspel mellan föräldraorganisationerna, läkemedelsindustrin som tar fram medicinerna, och akademien, de stora sjukhusen där forskningen bedrivs.”

**LENNOX-GASTAUTS SYNDROM
5,6-60,8/100 000**

→ uppdateras. 2014 kände man till ca 80 gener som kunde orsaka epilepsi. Idag finns ungefär 500 gener på listan.

– Var och en av dem är i princip en egen sjukdom, säger Tommy Stödberg.
– Många av dem är sällsynta. Även sjukdomar med väldigt få patienter kan ha mycket aktiva föräldraorganisationer på Facebook och andra sociala medier. Där samlas mycket kunskap som vi har nytta av också inom den vetenskapliga forskningen.

– När det gäller utveckling av läkemedel och terapier finns ett väldigt viktigt samspel mellan föräldraorganisationerna, läkemedelsindustrin som tar fram medicinerna, och akademien, de stora sjukhusen där forskningen bedrivs. Tillsammans driver vi forskning och behandling framåt.

TRADITIONELLA LÄKEMEDEL mot epilepsi verkar huvudsakligen på proteinnivå. Ett epileptiskt anfall är en okontrollerad elektrisk urladdning i hjärnan. Läkemedlen är symtomlindrande, inte

botande. De påverkar aktiviteten i cellerna vilket kan minska risken för anfall men också ge biverkningar.

– Den hittills enda botande behandlingen mot epilepsi är kirurgi, berättar Tommy Stödberg. Då handlar det om en epilepsi som uppstått genom en medfödd missbildning eller förvärvad skada – tumör, ärrbildning eller liknande.

– Men även om man inte kan bota är det förstås mycket viktigt att kunna begränsa anfällen. Vid epilepsi är den elektriska aktiviteten i hjärnan ibland inte normal heller mellan anfällen. Vid vissa sällsynta epilepsier sprakar det lite okontrollerat hela tiden och kan vi minska detta har det stor betydelse för patienten. Epilepsi kan ge en kronisk hjärnstress som också påverkar andra problem, till exempel kognitiva nedsättningar.

För ungefär en tredjedel av epilepsipatienterna har läkemedel ingen verkan. Varför vet man ännu inte. För dem kan man testa alternativa metoder, som VNS (elektrisk stimulering av vagusnerven

som går till hjärnan) eller ketogen kost (extremt kolhydratfattig och fettrik kost). Ketogen kost har använts i epilepsibehandling sedan 1920-talet och fasta, med liknande effekter, har använts sedan antiken.

– Den ketogena kosten tvingar hjärnan att ställa om sin energiförsörjning från socker till fett, beskriver Tommy Stödberg. För ungefär hälften av de patienter som inte svarar på läkemedel har den här behandlingen bra effekt. Tommy Stödberg är övertygad om att studiet av genernas funktion vid epilepsi kommer att ha stor betydelse för utvecklingen av nya effektivare läkemedel och att botande behandlingar kan bli möjliga. Här spelar sällsynta sjukdomar en viktig roll.

– Orsakerna bakom sällsynta sjukdomar är ofta väldigt specifika. Vi kan se vilka symtom som orsakas av en förändring i en bestämd gen. Studiet av sällsynta sjukdomar belyser mekanismer. Det gör att vi kan utforma mycket precisa behandlingar och läkemedel

och rikta in dem med exakthet för varje sällsynt sjukdom. Det handlar om regelrätt genterapi men också om behandlingar som påverkar hur gener uttrycks eller påverkar proteiners funktion.

– Den kunskap vi får genom detta hjälper oss att utveckla vården också av andra sjukdomstillstånd som inte är sällsynta. Det påverkar förstås hela kostnadsbilden för vården av alla sjukdomar.

– När det gäller diagnostik vet vi att en korrekt diagnos spar mycket pengar för vården, bortsett från att den förstås lindrar patientens lidande. Diagnostik kostar pengar, det gör utveckling av läkemedel också. Men genom forskningen på sällsynta sjukdomar får vi en generellt sett bättre vård även av andra sjukdomstillstånd.

– De sällsynta sjukdomarna driver kunskapsutvecklingen framåt.

PER AXEL NORDFELDT

Lennox-Gastauts syndrom

LGS, är en svårbehandlad epileptisk sjukdom. Den kännetecknas av flera olika slags anfall (varav toniska anfall är obligatoriskt) och en typisk struktur på

EEG (mäter den elektriska aktiviteten i hjärnan) samt kognitiv nedsättning. Av de barn som drabbas av epilepsi beräknas ca 3,6% utveckla LGS. Behandling

är läkemedel (symtomlindrande), i vissa fall kirurgi, elektrisk stimulering av vagusnerven (VNS) och ketogen kost.

Förekomst (prevalens) i olika studier 5,8-60,8 individer per 100 000 invånare vilket motsvarar cirka 600-6 000 individer i Sverige. Osäkra siffror.

NHV för medfödd metabol sjukdom inkl nyföddhetscreening

Medfödda metabola sjukdomar omfattar hundratals sällsynta tillstånd som kan yttra sig på många olika sätt och dyka upp var som helst i vården. Många är akuta och drabbar barn, men de kan även vara smygande och debutera när som helst i livet. För många finns behandling som förebygger svår sjukdom eller tidig död, och nya behandlingar är på väg.

Diagnostik och behandling kräver multidisciplinär expertis omfattande avancerade biokemiska och genetiska utredningar samt högspecialiserad barnmedicin, neurologi och endokrinologi. Nyföddhetscreening med PKU-prov är en viktig del av verksamheten, och omfattar idag 26 sjukdomar där tidig diagnostik och behandling dramatiskt förbättrar prognosen för drabbade barn. Nyföddhetscreening innebär ett livslångt program som bygger på samordning av en hel vårdkedja över landet, från det första screeningprovet till efterföljande riktad diagnostik, individualiserad behandling och långtidsuppföljning. Återkoppling sker kontinuerligt till screeninglaboratoriet för att precision och kvalitet ska upprätthållas.

FRÅN SOMMAREN 2024 kommer nyföddhetscreeningen och medfödda metabola sjukdomar att utgöra Nationell Högspecialiserad Vård (NHV). Nyföddhetscreeningen sker vid PKU-laboratoriet, Centrum för medfödda metabola sjukdomar

(CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset medan riktad laboratoriediagnostik även sker vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. Avancerad behandling och uppföljning sker vid dessa två enheter samt vid Lunds Universitetssjukhus. De tre enheterna arbetar nu tillsammans för att konsolidera det samarbete som hittills bedrivits på informell grund. Ambitionen är att skapa vårdkedjor från de högspecialiserade enheterna hela vägen till den vård och omsorg som sker på hemmaplan, och att säkerställa att screeningprogrammet i alla dess delar fungerar långsiktigt och samordnat över landet, så att nuvarande kvalitet kan upprätthållas när verksamheten expanderar.

ANNA WEDELL

Professor och överläkare vid Centrum för medfödda metabola sjukdomar (CMMS), Karolinska Universitetssjukhuset



FOTOGRAF STEFAN ZIMMERMAN



FOTON ANNA KAGEBECK, STINA EKSTRÖM

Tandvård inte bara tänder

Många sällsynta hälsotillstånd medför en specifik problematik beträffande munhälsa. För dessa patienter är det extra viktigt med dagliga rutiner och en bra tandläkarkontakt. Stina Ekström är specialist på munhälsa för sällsynta.

Att ha ett sällsynt hälsotillstånd innebär oftast att man är ensam i sin diagnos. Vi inom tandvården träffar patienter i alla åldrar från nyfödda till äldre personer. Patienter med eller utan ett sällsynt hälsotillstånd. Många gånger är tandvården den vårdinstans som de flesta individerna, barn som vuxna har en regelbunden kontakt med. Regelbundna undersökningar var 6 – 24 månad, start vid ett eller tre år ålder. Tandvårdsteamet kan vid behov rekommendera en utredning eller skicka remiss vidare till läkare för utredning om diagnos när något kliniskt fynd tyder på ett sällsynt hälsotillstånd. Alla sällsynta hälsotillstånd har inte samma problematik vad beträffar munhälsa och behovet av extra stöd från tandvårdspersonal. Många har ett ökat behov jämfört med en person som inte har något sällsynt hälsotillstånd eller en kronisk sjukdom.

FÖLJER INTE NORMALSCHEMAT

Tandvård är inte bara tänder, utan munnen är en del av kroppen som används från första levnadsminut in i den sista. Med ett sällsynt hälsotillstånd följer flera förändringar rörande tänderna, till exempel kan formen på tänderna ofta avvika och frambrotten för både de primära mjölkttänderna och de permanenta tänderna följer inte normalschemat.

Det gäller ordning som tänderna kommer fram eller position i munnen. Även den ålder när tänderna kommer fram avviker ofta. Munslemhinnan är

många gånger skör och blir ännu mera ömtålig av eventuell medicinering. Käklederna och skelettet kan ha variationer i utveckling och funktion. Därför är det viktigt att personer med sällsynta hälsotillstånd tidigt får hjälpande information om hur tungans position kan påverka både munnen och andningen. Likaså om att det är fördelar med att andas med näsan för att bibehålla både goda skelettproportioner av käkarna och minska risken för bland annat muntorrhet.

Det finns sällsynta hälsotillstånd där någon form av sondnäring behövs och ingen föda eller mycket lite föda tas genom munnen. Då aktiveras tuggfunktionen mindre, vilket har flera konsekvenser. Salivmängden kan variera från muntorrhet till kraftiga dreglingar. Båda tillstånden påverkar munhälsan.

TANDBORSTEN VIKTIG

Det är i och med den påverkan som det sällsynta hälsotillståndet ger individens munhälsa extra viktigt att de tidigt får till rutiner med daglig egenvård, allra viktigast är tandborstning med fluorid-tandkräm. Många gånger behövs någon form av tillägg, till exempel munskölj, mellanrumsborstar eller en vinkelborste. Att tidigt få en tandläkarkontakt för behandling av eventuella sår i slemhinnan eller hur man ska öva tungpositionen för att minimera risken för muntandning som ger större påfrestning på slemhinnan är viktigt.

De fysiska förutsättningarna kan variera över tid. Många gånger behöver

närstående eller assistenter få information för bästa förutsättningarna att munhälsan kan skötas på vardaglig basis. Balansen mellan födo- eller dryckesintag och hur munhälsan sköts är många gånger svår. De sällsynta hälsotillståndet kan leda till ökad frekvens av födo- och dryckesintag per dygn vilket leder till ökad risk för kariesangrepp. Idag finns på marknaden nya hjälpmedel för dagligt optimal munhygien, många anpassade för till exempel personer med inskränkt gapförmåga eller om det är svårt att greppa tandborsten.

Det är inte bara patienter med sällsynta hälsotillstånd som kan känna sig ensamma, utan även tandvårdsteamet. Vanligt är att många arbetande inom tandvården kanske bara möter en patient med ett specifikt sällsynt hälsotillstånd under hela sitt arbetsliv.

TRE NATIONELLA CENTRA

I Sverige finns tre nationella odontologiska centra, i Umeå, Jönköping och Göteborg. De har tandvårdsteam för att stötta och informera såväl patienter som övrig tandvårds- och vårdpersonal. När man fått sin diagnos bör man få en remiss till specialisttandläkare för undersökning och information om hur man på bästa sätt kan bibehålla en god munhälsa och vad som i och med det sällsynta hälsotillståndet kan kräva ett ökat tandvårdsbehov. Specialisttandläkaren kan sedan informera allmäntandläkaren och tandvårdsteamet för fortsatt kontinuerliga kontroller och undersökningar.

Behovet av ett gott tandvårdsstöd från tandvårdspersonal kan variera i olika åldrar för de olika sällsynta hälsotillstånden. Familjerna med en medlem som har

ett sällsynt hälsotillstånd lever i många fall med ett ökat stresspåslag och kan ha svårt att se vad som ska prioriteras.

Många gånger prioriteras inte munhälsan då det är andra och mer påtagliga problem som får större fokus. Därför är det viktigt att tandvårdspersonalen stöttar berörd person, närstående och assistenter regelbundet. Ett nära samarbete mellan tandvårdsteam, läkare, habilitering och nutrition är ett måste för att underlätta det vardagliga livet för alla personer med ett sällsynt hälsotillstånd och deras anhöriga.

Alla vill ha en fungerande mun och en god munhälsa. Tillsammans är vi starkare!



STINA EKSTRÖM

Specialisttandläkare pedodonti, Stockholm Internationellt och nationellt engagerad i Sällsynta hälsotillstånd Vice ordförande i Svenska FOP-föreningen

Rätt diagnos grund för all vård

För många individer kan det vara livsviktigt att få en diagnos – och rätt diagnos – för sin sjukdom. Diagnostiken kan dock vara komplicerad, inte minst när det gäller sällsynta hälsotillstånd. Vilka patienter som erbjuds utredning är idag olika över landet. En genetisk utredning av en enda patient kan kräva insatser av flera specialister och behöva stora resurser i form av tid och pengar. För vissa individer går det trots extensiv utredning inte att fastställa någon diagnos.

– Det finns en stor grupp personer i Sverige som lever med odiagnostiserade genetiskt orsakade sällsynta diagnoser, säger Ann Nordgren, professor i klinisk genetik vid Karolinska Institutet och Sahlgrenska akademien.

– En del av dessa individer har intellektuell funktionsnedsättning, ibland i kombination med missbildningar. Om dessa patienter erbjuds en genetisk utredning är det ungefär 40 procent som får en diagnos, medan orsaken bakom 60 procent förblir okänd trots expertkunskap och avancerade genetiska undersökningar. För bara några år sedan lyckades vi endast identifiera 12 procent, så utvecklingen har gått mycket framåt.

För personer med dessa odiagnostiserade sjukdomar kan tillvaron bli extra komplicerad. Diagnostik är grunden för mycket av den medicinska vården och individer som saknar diagnos riskerar därför att falla utanför systemet och inte få rätt vård och uppföljning då det

saknas kunskap om naturförlopp när diagnosen inte är känd. Patienten kan inte heller ta del av nyheter inom diagnosspecifika läkemedel eller forskningsframsteg bland mycket annat.

FÖR ODIAGNOSTISERADE PATIENTER finns det förstås inte heller diagnosspecifika patient- och föräldragrupper, något som är väldigt viktigt för att skapa kunskap kring de sällsynta tillstånden. Willefondens (Wilhelm foundation) erbjuder dock dessa familjer en plats där föräldrar, syskon och barn kan träffas och utbyta erfarenheter samt få stöttning i den diagnostiska processen.

– Att inte förstå orsaken bakom en sjukdom skapar en stor stress hos såväl vårdpersonal som föräldrar och andra anhöriga, fortsätter Ann Nordgren. Om individen inte fått en diagnos är det inte möjligt att ge en prognos eller att säga något om ärftlighet. Vad innebär det för föräldrarna att skaffa fler barn? Löper

syskon någon risk för att bli sjuka?

Ann Nordgren har länge arbetat med sällsynta både diagnostiserade och odiagnostiserade sällsynta hälsotillstånd. Hon leder nu ett stort nationellt projekt för att identifiera sjukdomsorsaker hos barn med IF (intellektuell funktionsnedsättning) och missbildningssyndrom.

– Det har hänt mycket under de senaste åren. Tack vare modern sekvenseringsteknik har över 2500 nya sjukdomar hittats sedan 2010 och tekniken har utvecklats så att helgenomsekvensering, dvs sekvensering av hela arvmassan, kan erbjudas inom sjukvården till ett rimligt pris. Det finns därför en viss eftersläpning i kunskap och ett stort behov av kunskapsspridning bland vårdpersonal, både kring sällsynta diagnoser och diagnostik. Andra faktorer så som patientens ålder, väntetider och kostnader för olika utredningar har också betydelse för vilken chans individen har att få rätt utredning.

– Vi arbetar nu med att bilda expertgrupper runt om i landet som ska analysera förutsättningarna. Socialstyrelsen har till vår stora glädje fått i uppdrag av



FOTO BILDMAKARNA

regeringen att ta fram förslag på en nationell strategi inom området sällsynta hälsotillstånd och vi hoppas att vårt projekt samt

allt arbete som läggs ner i nationella arbetsgrupper inom kunskapsstyrningen för hälso- och sjukvård, till exempel för diagnostik och sällsynta hälsotillstånd med komplexa vårdbehov skall kunna bidra till en mer jämlik diagnostik.

– Tidigare talade man om intellektuell funktionsnedsättning som om det vore en enda diagnos, berättar Ann Nordgren. Men idag känner vi till omkring 1500 gener som kan vara muterade på olika sätt och orsaka IF.

– Då är det egentligen 1500 olika diagnoser, 1500 olika tillstånd som behöver sin individuella behandling och kräver en specifik uppföljning.

– Så diagnostiken är väldigt mycket mer differentierad idag. Målet är att varje individ skall få tillgång till rätt och individuellt anpassad utredning, diagnostik och behandling.

PER AXEL NORDFELDT

Olika tid för diagnos

Anita 70, Kasper 1, Elizabeth 28, Karin 28 och Juliana 6 år. Siffrorna berättar om tiden det tog innan de fick sina diagnoser. För Anita och Elizabeth har diagnosen varit en befriare, för Karin en livräddare, för Juliana en väg mot förståelse. För Kaspers föräldrar ett mardrömsbesked, men det hade varit ännu värre om de inte vetat. Alla har de behövt sina diagnoser. Alla berättelserna ger exempel på varför det är så viktiga att kämpa för allas rätt till en korrekt diagnos så tidigt som möjligt.

Karin 28 år

Som barn var Karin mager och närsynt. Hon fick återkommande gå till läkare men man hittade inte något fel. Som 28-åring fick Karin Olsson av en slump veta att hon har Marfans syndrom. Två år senare råkade en väninna höra om syndromet på Radiodoktorn. Karin kontaktade Radiodoktorn och det ledde till att hon fick behandling.

– Annars hade jag förmodligen inte klarat mig, säger Karin.

Elizabeth 28 år

I 28 år kämpade Elizabeth med svår smärta och misstro från vården.

– Det har hänt att de sagt "Du har ångest – nu kan du gå" eller att jag har blivit dumpad på psykakuten. Jag tappade hoppet.

Sedan fick hon diagnosen Ehlers-Danlos syndrom.

– Det har gått från total misstro till gräddspår i vården. Korrekta diagnoser ger en korrekt förståelse, därmed korrekta åtgärder.

Kasper 1 år

Vid 18-månaderskontrollen på BVC väcktes oro. Ett år senare fick Kaspers föräldrar beskedet.

Sonen har MPS, Mukopolysackaridos, i en variant som gör att hjärnan förstörs i långsam takt.

– Det var en mardrömsdiagnos. Men det hade varit ännu värre utan. Om vi inte vetat hade vi riskerat att utsätta Kasper för behandling som dödat honom, säger pappa Oskar.

Anita 70 år

Du är nervös, sade läkaren till 13-åriga Anita och skrev ut Sobril.

Men händerna fortsatte skaka.

Efter 50 år fick hon sin första diagnos för dystoni.

20 år senare blev hon skakfri

– Jag har fått ett nytt liv vid 70 års ålder, säger Anita.

Juliana 6 år

När Juliana väntade sitt första barn var hon orolig över att det fanns utvecklingsstörning i släkten. Läkaren tog ingen notis. Sex år senare fick hon veta att hon själv och yngste sonen har Fragile X Syndrom. Yngste son är utvecklingsstörd. Själva är hon välfungerande men har kämpat med en del svårigheter.

– När jag fick diagnosen föll allt på plats, säger Juliana.

LOUISE HERTZBERG

Svår övergång

Många vittnar om en svår övergång mellan barn- och vuxensjukvård. Inom barnsjukvården arbetar man bredare och med mer samarbete mellan experter. Vuxenvården är starkt specialiserad och fragmenterad. Behöver det vara så?

Många av de sällsynta hälsotillstånden är medfödda. Redan det lilla barnet har ofta stora vårdbehov. Dessa kan förändras under uppväxten men diagnosen försvinner inte. Inom hälso- och sjukvården händer något när en patient vid 18 års ålder passerar gränsen mellan barn och vuxen. Det kallas övergång, eller transition. För ungdomar med en sällsynt diagnos medför den en ökad risk, i synnerhet som sjukvården

för vuxna är mycket specialiserad, fragmenterad och saknar samordning.

”Jag uppmanas att släppa taget – men vem tar emot?” är ett citat från en förälder. ”Jag gick från att vara en människa till att bli ett antal organ”, är ett citat från en patient.

RIKSFÖRBUNDET SÄLLSYNTA DIAGNOSER testade tillsammans med två Centrum för Sällsynta diagnoser nya vägar och

verktyg framtagna av unga vuxna som själva lever med sällsynta hälsotillstånd. Det var enkla grepp som underlättade för ungdomen att skapa en relation med vården och sin egen diagnos. Det allra viktigaste var närvaron av en person i vården (en sjuksköterska eller kurator) som kunde skapa tillit och förtroende och som visste vägarna i sjukvårdslabyrinten. En lots, som inte är föräldern men som ändå tar ett ansvar för helheten. Tillsammans med lotsen gick ungdomen igenom sin diagnos och vilka vårdkontakter hen har och varför. Ungdomen kunde också ställa frågor kring andra ämnen på frågekort. Rummen de

möttes i var inga undersökningsrum. Här var varmt ljus, tilltalande färger och bekväma möbler. Vi såg tydliga framgångar bland ungdomarna. En vuxen förtroendeperson, en kontaktkarta, ett rum och en kortlek. På sätt och vis rena självklarheter. Men också ett uttryck för den önskan som finns hos de unga vuxna om en mer personcentrerad vård.

Projektiden är över, och på många håll fungerar inte övergången. Tänk att det ska vara så svårt att göra det enkla.

MALIN GRÄNDE

Kanslichef Riksförbundet Sällsynta diagnoser

En ny stor kärlek

En graviditet medför alltid en stor omställning och många frågor. Kanske särskilt mycket för den som har en sällsynt sjukdom. Så var det för Emelie, som har Addison. Det är en sjukdom som bland annat kan medföra stora risker i samband med en graviditet.

Den 6 oktober 2017 gjorde jag ett graviditetstest som visade positivt. Jag var 25 år och hade knappt 1 år och 4 månader tidigare fått diagnosen Addisons sjukdom. Trots att jag inte ens 6 månader tidigare hade träffat barnets pappa för första gången så fanns det ingen tvekan – barnet skulle vi behålla. Någon månad innan vi träffades hade jag fått veta att när man lider av Addisons sjukdom finns det en risk för att immunförsvaret börjar angripa äggstockarna, vilket i sin tur medför svårigheter att bli gravid. I värsta fall kan man bli infertil och inte kunna bli gravid alls. I september 2017 var vi på det första mötet på IVF-kliniken tillsammans. Jag hade fått besked av Västerbottens läns landsting att de skulle stå för kostnaden av en äggfrysning, på grund av den risk min sjukdom medförde.

På IVF-kliniken hade de varken stor kunnsighet eller erfarenhet av att utsätta kvinnor med Addisons sjukdom för den rätt kraftiga hormonella behandlingen och det kändes verkligen inte bra. Jag minns hur osäkert och otrött det kändes. Min hälsa var redan väldigt instabil. Läkaren gjorde ett ultraljud på mötet där han kunde se äggblåsor – vilket betydde att jag hade ägglossning precis då.

I bilen hem grät jag. Livet kändes så orättvist. Jag minns att det kändes som att jag var tvungen att välja mellan att



FOTO PRIVAT

antingen utsätta mig för den kraftiga hormonella behandlingen som ingen riktigt kunde svara på hur jag skulle reagera, eller att i värsta fall kanske inte kunna få några egna barn. Det kändes verkligen inte som något man skulle behöva välja mellan. Jag kände inte till någon annan i min ålder som behövde gå runt med sådana tankar, för de var friska.



FOTO PRIVAT

Jag behövde dock till min stora glädje aldrig ta något beslut. Bara några veckor efter mötet blev jag gravid på naturlig väg. Lyckan var så stor. Det kändes verkligen som att det var meningen att vårt barn skulle komma till oss just precis då. Hela min familj var överlycklig. En gnista och ett hopp tändes i mitt liv, som

i övrigt stormade hårt på grund av det svåra sjukdomsbesked jag ganska nyligen hade fått. Men parallellt med min stora glädje började nu också en stor kamp med min fysiska hälsa. Alla hormoner började ställa till det enormt i min kropp, som i sin tur började ställa till det mycket med min sjukdom. Jag hade sådant fruktansvärt

illamående och kräktes flera gånger om dagen redan i vecka 6. Jag blev heltids-sjukskriven hela graviditeten plus några månader efter förlossningen. Jag blev inlagd på Norrlands universitetssjukhus inom medicinsk akutvård i sammanlagt 3 veckor där jag fick mitt livsviktiga hydrokortison via blodet, eftersom jag inte kunde behålla det via munnen på grund av att jag kräktes så mycket.

Inne på sjukhuset försökte man med olika preparat hejda kräkningarna, men ingenting fungerade. Man provade först alla preparat man kände sig ganska säker att ge till en gravid kvinna, tills man på slutet var tvungen att använda preparat som inte var riktigt lika säkert. Men stora mängder hydrokortison på grund av min Addison var inte heller bra, så det var verkligen pest eller kolera jag hade att välja mellan. Oron vi kände för barnet i min mage går inte att beskriva. Det var väldigt tur att jag fick gå på Specialistmödravården och göra massor av ultraljud för att följa bebisens utveckling. Till vår stora lycka såg alltid allting väldigt bra ut. Det var mycket värre med mig, men det kändes helt okej så länge min bebis mätte bra.

TILL SLUT HITTADE MAN ett preparat som fungerade. Mina kräkningar kom en-två gånger om dagen i stället för mer än tio gånger om dagen. Nu kunde jag i alla fall åka hem och slapp ligga på sjukhus längre. Men trots preparat fortsatte jag att må illa och kräkas till den dag vår son föddes. Jag orkade inte heller ta många steg under graviditeten. Jag hade lågt blodtryck och var totalt utmattad och slut.

Förlossningen gick trots allt bra. Jag led av stor ångest och fick hjälp av terapeuter via mödravården för att klara det psykiskt. Förlossningsplanen var detaljerad och måste tvunget följas till punkt

”Det kändes verkligen som att det var meningen att vårt barn skulle komma till oss just precis då. Hela min familj var överlycklig. En gnista och ett hopp tändes i mitt liv.”

ADDISONS SJUKDOM
 <1/100 000

Vad är Addisons sjukdom?

Addisons sjukdom är en endokrin sjukdom som beror på att binjurarna inte tillverkar tillräckligt med kortisol och aldosteron. Dessa hormoner behövs för bland annat regleringen av blodtrycket, saltbalansen och omsättningen av proteiner, glukos och fett. Symtom är trötthet, viktnedgång och yrsel på grund av lågt blodtryck. Bristen på kortisol och aldosteron behandlas med läkemedel. Varje år insjuknar knappt en person per 100 000 invånare i Addisons sjukdom.

KÄLLA SOCIALSTYRELSEN

och pricka. Förtroendet för sjukvården var krossat sedan tidigare, eftersom det bara något år tidigare varit nära att jag dött på grund av Addisons sjukdom. Nu var det inte bara mitt liv det gällde, utan i värsta fall även vår sons liv om något skulle gå på tok. Barnmorskorna hade även läst mitt eget personliga förlossningsbrev som jag hade med mig. De satte sig ner med mig och beklagade det jag hade varit med om. De erkände att de inte hade så stor kunskap eller erfarenhet av föderskor med Addisons sjukdom, men att de skulle göra sitt absolut bästa. Och viktigaste av allt, de lovade att de skulle lyssna på mig. Det var en fin stund och det kändes som att vi nådde fram till varandra.

När det var dags var man tvungen att ge mig hormonpreparatet Solu-Cortef flera gånger för att jag skulle orka. Jag var väldigt svag. Krystandet tog väldigt lång tid. Så lång tid att man på slutet var på väg att börja hjälpa mig med sugklocka, men det behövdes aldrig. Ut kom han till slut. En stor bebis på 4 kilo. Frisk. Vacker. Välskapt. Allt jag någonsin hade kunnat önska mig. Vi grät, både jag och barnets pappa. Mängder. Både av lycka och lättnad. Vi hade nu fått en ny stor kärlek i vårt liv. Vår Carl. Min Carl. Dig ska mamma göra precis allt för. Dig kommer jag att älska för evigt.

EMELIE EKLUND

På Ågrenska får syskonen ta plats

Noa är 17 år och har tre yngre syskon. Hans yngsta bror Amos föddes med ett sällsynt hälsotillstånd. – Amos tog mycket av mina föräldrars tid och kraft. Det var självklart och jag kunde förstå varför. Samtidigt fanns en oro som var svår att sätta fingret på, säger Noa.

Agrenska, som ligger på lilla Amundön strax söder om Göteborg, anordnar drygt 20 familjevistelser varje år. Då samlas familjer med barn som har sällsynta hälsotillstånd. Både barnen med diagnos och deras syskon får träffa andra som delar liknande erfarenheter.

– En grupp som ofta glöms bort är syskonen. På vistelsen får de utrymme att prata med varandra om hur det är att vara syskon i en sällsynt familj, säger Samuel Holgersson som är sjuksköterska och arbetar i Ågrenskas barnteam.

AMOS FÖDDES MED DIAFRAGMABRÅCK

I december 2023 kom Evelina Roséns familj på familjevistelse till Ågrenska. Utöver mamma Evelina består familjen av pappa Johan, syskonen Noa 17, Ester 13, Elton 12, samt sexårige Amos som föddes med diafragmabråck.

– Vi fick veta att Amos hade diafragmabråck på rutinultraljudet. Det var omvälvande och det fanns väldigt lite information om tillståndet och prognosen. Vi visste inte ens om han skulle överleva. Beskedet kändes som att gå in i en mörk tunnel, säger Evelina.



FOTO PRIVAT

Medfött diafragmabråck (CDH) innebär att barnet föds med en underutvecklad diafragma – muskelplattan som skiljer brösthålan och bukhålan från varandra. Det medför att bukorganen passerar upp i bröstkorgen där hjärta och lungor finns och utvecklingen av lungorna påverkas. CDH är sällsynt och i Sverige föds det cirka 25 barn med tillståndet varje år. Svårighetsgraden varierar mycket mellan individer.

– Det var som mest kritiskt när Amos skulle födas eftersom andningen var påverkad. Vi visste redan innan att vi inte skulle få hålla honom. Teamet skulle springa iväg för att se till att han fick igång andningen i respirator, säger Evelina.

Amos opererades fyra dagar efter förlösningen. Det skulle dröja nästan två månader innan hela familjen fick lämna sjukhuset. Under tiden turades Evelina och Johan om att åka hem till syskonen. De fick mycket stöd av Johans föräldrar som bodde hos familjen. Noa var 11 år när Amos föddes. Han träffade sin lil-

lebror för första gången nyopererad med slangar i kroppen.

– Jag minns att det var jobbigt att han var sjuk, men det är först nu när jag är här på Ågrenska som jag inser att det är speciellt med syskonrollen. Att jag har tagit mycket extra ansvar för mina syskon, säger Noa.

SAMTAL SYSKONEN EMELLAN

Under vistelsen på Ågrenska har varje familjemedlem ett eget program. Föräldrarna lyssnar på föreläsningar om veckans sällsynta hälsotillstånd och delar tips och erfarenheter med varandra.

– En viktig del i barnens och ungdomarnas program är att ge tid för samtal. Genom lek och samarbete byggs förtroende i gruppen, vilket stegvis öppnar upp för tankar om känslor och utbyte av erfarenheter. Samtalen kan vara ganska breda, alltifrån frågor om liv och död till fritidsaktiviteter. Vi snackar en stund. Sedan gör vi något skoj tillsammans, säger Samuel Holgersson.

Under ledning av Samuel eller någon annan i barnteamet uppmuntras syskonen att dela med sig.

– Jag tycker att det kändes väldigt bra. Ibland kunde det vara svårt att komma igång i ett samtal, men vi hade våra stunder då alla delade med sig av bitar från sina liv. Det blev en fin stämning i rummet, berättar Noa.

VIKTIGT MED KUNSKAP OM DIAGNOSEN

Ökad kunskap om diagnosen är ett viktigt mål vid varje familjevistelse. Under veckan får de äldre barnen med diagnos och syskonen träffa, och ställa frågor till en av de experter som föreläst för föräldrarna.

– Hos många syskon kan kunskapen vara bristfällig. Det kan bero på att de inte har kunnat ta till sig informationen eller förstått den. En gång frågade ett syskon till en pojke med skelettcancer om hans hårda tag på innebandyplanen hade orsakat broderns sjukdom. Det är tunga tankar att bära ensam. Vi vill hjälpa till att ta bort en del av frågetecknen, säger Samuel Holgersson.

Många syskon funderar på hur det ska bli i framtiden. Idag mår Amos mestadels riktigt bra. Förkylningar blir svåra och långdragna och han har täta uppföljningar i sjukvården, men annars är han som vilken sexåring som helst.

– Just den här veckan kan det vara skönt för de yngre syskonen i andra familjer att få höra hur det fungerar för Noa och hans familj just nu, säger Samuel Holgersson.



FOTO ÅGRENSKA

EVELINA SÖKTE EFTER SAMMANHANG

Redan när Amos låg i magen kände Evelina en stark längtan efter att få träffa andra föräldrar till barn med diafragma-bråck. Vad som saknades var en diagnosförening.

– Jag ville veta hur de här resorna kunde se ut och hur andra hade det för att slippa känna mig så fruktansvärt ensam. I samband med det kom jag i kontakt med andra föräldrar genom Facebook och med Riksförbundet Sällsynta diagnoser, säger Evelina.

Under sin föräldraledighet med Amos bildade Evelina föreningen CDH Sverige tillsammans med ett par andra föräldrar till barn med diafragmabråck. Föreningen drev bland annat frågan att åka på familjevistelse till Ågrenska.

– Det har varit fint att komma hit där man ser till hela familjen. Det finns en oro inför framtiden och många frågor är obesvarade. Att ha varit med om något stort och chockartat gör att rädslan alltid finns nära till hands. Då är det otroligt viktigt att få dela känslorna med andra som faktiskt förstår, säger Evelina.

På Ågrenskas hemsida hittar du mer information om Ågrenskas arbete och kalendarium över kommande vistelser. Där finns även ett kontaktformulär, för såväl privatpersoner som yrkesverksamma, vid önskemål om att Ågrenska anordnar en familje- eller vuxenvistelse: agrenska.se

SARA LESSLIE
Redaktör Ågrenska



FOTO ÅGRENSKA



"Den som har en sällsynt diagnos möter ofta stor okunskap. Mycket i vården kan bli väsentligt bättre. Vi har kommit långt i Sverige, men det finns mycket kvar att göra."

Jakob vill påverka sällsyntas situation

Jakob Fichtelius har syndromet Sturge Weber. Det har lärt honom mycket om vården i Sverige. Bland annat vill han minska de regionala skillnaderna och argumenterar för att det ska skapas nationella riktlinjer för övergången mellan barn- och ungdomsvård till vård av vuxna.

TEXT: PER AXEL NORDFELDT • FOTO: DAVID LAGERLÖF

Dörrklockan hinner inte börja ringa innan Alice ljudligt hälsar välkommen. Jakob Fichtelius öppnar dörren och ler ett brett leende när han ser sin sambos entusiasm och energi. Hon är ganska liten. Svart supermjuk päls, vackra bruna ögon och med en märklig förmåga att vara precis överallt samtidigt. Är man labradoodle så är man. Alice är Jakobs assistanshund och mycket viktig i hans liv.

Jakob Fichtelius lever med den sällsynta diagnosen Sturge Weber. Syndromet innebär hudpåverkan (angiom), portvinsfärgade stora eldsmärken i ansiktet. Synen begränsas och Jakob har ungefär 50 procent av synfältet kvar. Till sjukdomen hör också epilepsi och kramper. Dessa slipper Jakob, eftersom han som barn opererades bort vänster hjärnhalva. Det är ett stort, komplicerat och riskfyllt ingrepp.

– Mina föräldrar hade inte ett lätt val, säger Jakob. Om jag inte opererades skulle jag sannolikt dö av kramperna. Men de patienter som gjort operationen före mig hade avlidit av den. Mina

föräldrar fick arbeta ganska länge för att övertyga läkarna om att genomföra operationen.

– Jag är den första som överlevde en sådan operation. Det är ganska coolt. Men höger sida av kroppen blev förlamad genom ingreppet. Ändå bättre än att vara död.

Jakob har lärt sig hantera förlamningen. Det går i det stora hela bra, men han har vissa rörelsevårigheter, problem med att gå och vänster arm hänger inte med.

Idag är Jakob 36 år och flyttade för ett drygt år sedan till Uppsala. Nu bor han nära Västertorg i området Eriksberg. Där trivs han bra och gillar staden.

– Jag är född i Uppsala och bodde här när jag var liten, berättar Jakob. Det är folk som fortfarande känner igen mig sedan den tiden. För ett tag sedan mötte jag en av mina gamla förskollärare.

Utbildningar vid bland annat folkhögskolor har gjort att han bött på många olika adresser över stora delar av Sverige. Det har också gett honom en

insyn i vården mellan olika regioner för den som har en sällsynt diagnos.

– Det är stora skillnader mellan regionernas vård och vilka stödåtgärder man kan få del av. Så skulle det inte behöva vara. Det borde finnas riktlinjer för likvärdig vård i hela landet.

EN ANNAN SAK om upprör Jakob är att det inte finns något fungerande system för att gå från barn- och ungdomsvård till vuxenvård.

– När du fyller 18 måste du över en natt ta hand om allt själv. Det är inte rimligt. Behovet av vård och stöd är detsamma den dag man fyller 18 som dagen innan. Barn och unga får en helt annan hjälp av vårdsystemet. För de över 18 finns ingenting. Man kan få en god man, men kunskaper och engagemang varierar starkt hos dem. Det finns heller inga fasta regler för vad en god man ska göra. I vissa regioner hjälper de till med sjukvårdskontakter, i andra inte.

– Till exempel behöver jag gå till en sjukgymnast med jämna mellanrum, inte bara under en kort tid.

Som så många med sällsynta diagnoser har Jakob tvingats bli expert på sin egen sjukdom.

– Jag ber läkarna att läsa på, men det gör de aldrig. En stor del av vårdtillfället måste därför läggas på att jag förklarar hur min sjukdom fungerar. Så är det också på min hälsocentral här i Uppsala som ligger bara några hundra meter från lägenheten. Jag träffar olika läkare hela tiden och det är stora skillnader i vad de vet om mitt syndrom.

– Det tar väldigt mycket tid och energi att tvingas förklara allt från början hela tiden.

Jakobs stora erfarenhet av vården har även lett till ett politiskt engagemang. Han var en tid aktiv i SSU (Socialdemokraternas ungdomsförbund) men är nu för gammal för det. Han har varit starkt engagerad i föreningen för Sturge Weber (som för närvarande är vilande), liksom många år i Riksförbundet Sällsynta diagnoser. Han fick stipendium från förbundet för några år sedan och deltog bland annat i projektet "Sällsynt mitt i livet". 2016 fick han Sällsynta priset.



En fullkomligt pålitlig partner har han i Alice. Det var familjens hund innan hon för några år sedan utbildades till assistanshund. En sådan utbildning kostar omkring 50 000 och tar något år. Antagningen föregås av ingående lämplighetstester. Dessa klarade Alice med glans, liksom examen.

DET ÄR MÅNGA PRAKTISKA SAKER som Alice kan utföra:

Jakob nämner att Alice hjälper honom att plocka upp saker, hämta plånbok och nycklar. Alice har en slags leksak som hjälper Jakob att träna den förlamade armen och axeln. Hon larmar om något farligt händer och kan till och med hämta hjälp om det skulle behövas. Dessutom är Alice förstås en fin vän och trevligt sällskap, som även bidrar till att Jakob tar sig ut oftare och rör på sig. Då ges naturliga tillfällen att träffa andra och prata lite, med hundägare framför allt. Skönt, tycker Jakob, då möten med andra får honom att känna sig mindre ensam.

STURGE WEBERS SYNDROM
2-5/100 000

Detta är Sturge Webers syndrom

Sturge Weber tillhör gruppen neurokutana sjukdomar, vilket innebär påverkan på huden och nervsystemet. Sjukdomen kännetecknas av kärlförändringar i ansiktet (födelsemärken eller angiom), på hjärnans yta (epilepsi) och i ögonen (starr). Personer med sjukdomen kan ha symtom från ett eller flera av dessa områden. Symtomens art och svårighetsgrad kan i hög grad variera från person till person. Sjukdomen beräknas finnas hos 2-5 av 100 000 nyfödda per år.

KÄLLA SOCIALSTYRELSEN





→

Ett specialmoment som Alice tränats i är att ge massage och ökad stimulering av muskler och sensorer i Jakobs förlamade hand. Alice masserar handen genom att intensivt slicka den. Jakob berättar att en assistanshund också kan tränas att "kramas", något som kan vara bra för en person med exempelvis autism.

När Alice godkänts och klarat sin examen fick hon den gula assistanshundvästen och en ID-bricka med information om både henne och Jakob. Västen bär hon enbart när hon är i tjänst. Då och då får hon vila och bara vara "vanlig" hund. Faktum är att hon inte ens ska uträtta sina behov när västen är på.

JAKOB BERÄTTAR ATT det är många som inte vet vad en assistanshund gör och var de får vistas. Han får ofta berättas för väktare och andra att en assistanshund bör få särskild tillåtelse att vistas på platser där hundar normalt inte släpps in. Allt för ofta behöver Jakob förklara att Alice visst kan få följa med in när han besöker exempelvis köpcentra, restauranger eller åker tåg. Det är lite jobbigt tycker Jakob, och säger att det kan vara olika på samma ställe från en gång till en annan. Det brukar dock fungera hyfsat att ta med Alice till tandläkare, ögonklinik och liknande ställen.

Alice ger handmassage



Jakob önskar att informationen om assistanshundar ska bli bättre och nå ut till fler. Han har förståelse för att det finns personer som är allergiska, men framhåller att Alice är en relativt allergivänlig hundras.

FÖR TILFÄLLET GÅR JAKOB en kurs i service och bemötande. Senare i år ska han börja på en kurs om vård av äldre.

– Jag är en väldigt social person, jag vill ha ett jobb där jag möter människor och får ta hand om dem. Kanske en träffverksamhet, där de gamla bor i sina egna lägenheter och har olika aktiviteter under dagtid.

Engagemanget i vården kommer han inte att släppa.

– Den som har en sällsynt diagnos möter ofta stor okunskap. Mycket i vården kan bli väsentligt bättre. Vi har kommit långt i Sverige, men det finns mycket kvar att göra.

Han utesluter inte att det politiska engagemanget åter kan blomma upp.

– Jag är en aktiv person, så det blir nog något snart igen.

Läs mer om utbildningen av assistanshundar: soshund.se

SÄLLSYNTA RÖSTER



MARFANS SYNDROM
10-20/100 000

Även själen behöver tas omhand

Sällsynta syndrom medför många läkarbesök.

Själva vården fungerar bra, men det är sämre med de psykologiska aspekterna, hävdar Karin Olsson.

Jag är faktiskt inte så missnöjd med den sjukvård som jag personligen får som patient, med den sällsynta diagnosen Marfans syndrom. Faktum är att när jag verkligen behöver vård, när mitt syndrom ger allvarliga symptom, då är vården på tårna.

Det beror nog på att det kan vara allvarliga saker som kan hända vid marfan. Näthinneavlossning, som kan leda till förlorad syn, är vanligt om man inte behandlar. Brustens kroppspulsåder är en annan allvarlig konsekvens, om det inte behandlas i rätt tid.

Jag har varit med om båda dessa. Hatten av för vården, som varit blixtnabba att fatta situationen när jag bara sagt marfan och beskrivit mina symptom.

Det blir många läkarbesök när man har ett syndrom, då vi har besvär från många delar i kroppen, det medför besök hos olika specialister. Det är ofta vattentäta skott mellan dessa. Men det har blivit bättre under mina 40 år som diagnostiserad marfanpatient. Vården arbetar mer i team och mina hjärtläkare, som har mött rätt många patienter med marfan, vet idag att det kan förekomma allvarliga problem i många delar av kroppen. Dessa "special-

specialister" vet sådant, det gör inte en allmänläkare i primärvården. De kanske möter en, eller troligare ingen, patient med min diagnos, under hela sin yrkeskarriär. Att då veta vad som mer kan förekomma än det jag söker för, är inte lätt att hålla reda på.

Betydligt sämre är det när det kommer till de psykologiska aspekterna av att leva med en kronisk, ofta progressiv sjukdom. Ingen inom vården har någonsin frågat hur det känns för mig att leva med vetskap om att min kroppspulsåder kan brista precis när som helst. Eller att min syn kan försämrats kraftigt och i värsta fall försvinna helt. Hur min själ mår i allt detta finns det ingen som tar hand om.

PATIENTFÖRENINGEN FÖR Marfans syndrom planerar nu ett Arvsfondsprojekt om dessa psykologiska aspekter för patienter med marfan eller liknande bindvävstillstånd. Kontakt till föreningen finns i denna tidning.

KARIN OLSSON

Ordförande i Svenska Marfanföreningen och Patientföreträdare för Riksförbundet Sällsynta diagnoser, region Stockholm/Gotland

Detta är Marfans syndrom

Marfans syndrom är en ärftlig bindvävsdiagnos med symtom från hjärt-kärlsystemet, skelettet, lederna och ögonen. Även lungorna, tänderna och huden kan påverkas. Symtomen brukar visa sig under uppväxtåren eller först i vuxen ålder och svårighetsgraden varierar mycket. Många med syndromet har långsmal kroppsbyggnad med långa och smala armar, ben och fötter.

Orsaken till syndromet är en mutation i en gen, vilket leder till förändrad funktion av proteinet fibrillin 1. Detta ingår i bindväven som håller ihop och ger stadga åt vävnader och organ. Omkring 10-20 personer per 100 000 invånare beräknas ha sjukdomen.

Sällsynt årsrikedom ny utmaning för vården

Drygt hälften av alla sällsynta hälsotillstånd är av neurologisk art. Idag blir många sällsynta diagnosbärare äldre än i tidigare generationer. Det innebär mycket nytt som ska integreras i vården.

Tårarna brände under ögonlocken. Året var 1990 och de allt märkligare och tilltagande symtomen från min kropp hade lett mig in på en krokig resa genom vården. Jag stod framför medicinhyllan på biblioteket. Där fanns en bok om neuromuskulära sjukdomar – det var en sådan jag hade enligt den snälle professorn jag träffade på Karolinska Sjukhuset samma eftermiddag. Jag var 27 år och hade precis fått det glädjande beskedet att jag väntade mitt andra barn. Nu hade jag fått veta att jag bar på en mycket sällsynt genetiskt betingad muskelsjukdom som långsamt skulle bidra till allt svagare muskler. Så många frågor – nästan inga svar. Detta var långt före Internet och Googles tid och boken i hyllan var den kunskap som erbjöds utanför sjukhusets väggar. Jag läste att det gick att förvänta sig en livslängd långt upp i åren. Många blev över 50 år! På sätt och vis en god nyhet för en 27-åring, då det kändes som en väldigt lång tid. Där och då påbörja-

des på ett medvetet plan min sällsynta resa som på många sätt bidragit till ett annorlunda liv. Inte sämre, men annorlunda.

Som sällsynt är jag långt ifrån ensam. Jag är i gott sällskap med minst 500 000 andra sällsynta vänner i Sverige. Våra diagnoser är många – fler än 7000 och mer än hälften är av neurologisk art. Många leder till omfattande funktionsnedsättningar. Men trots att de sällsynta diagnoserna inte är ovanliga, så är oftast kunskapen om dem sällsynt, åtminstone utanför specialistvården. Våra vårdbehov är ofta komplexa och kräver i regel många vårdkontakter. Vi själva och våra närstående utvecklas med tiden till specialister på våra tillstånd och detta är verkligen helt nödvändigt. För vi med sällsynta diagnoser är inte undantagna de hälsoproblem som övriga befolkningen drabbas av och kombinationen av sällsynt och vanligt kan vara nog så komplicerade för hälso- och sjukvården att hantera.

MÅNGA ÅR HAR FÖRFLUTIT sedan den där kvällen på biblioteket. Jag är nöjd med mitt liv och har fått förmånen att få se mina två barn bli vuxna och få egna familjer. Jag har precis fyllt 60 och min kropp är fylld av livsglädje om än väldigt muskelsvag. Jag bestämde mig för många år sedan att leva fullt ut efter bästa förmåga. Målet är nu utstakat och klart – jag vill åldras med behag! Det är idag ingen omöjlig tanke. Jag och många andra sällsynta diagnosbärare ser fram emot att bli äldre än tidigare generationer. Frågan är bara – är samhället och hälso- och sjukvården rustade för att bistå oss med sällsynt årsrikedom?



FOTO: JAKOB DAHLSTRÖM

Det blir mycket ny mark att bryta och hantera när våra sällsynta tillstånd skall integreras med åldrandets utmaningar. I skrivande stund har Socialstyrelsen fått Regeringens uppdrag att ta fram förslag på en nationell strategi för sällsynta tillstånd. En sådan strategi måste också ta höjd för den sällsynta årsrikedomen. Det är min absoluta övertygelse att välutformade riktlinjer framtagna i samråd med alla berörda parter inklusive patientorganisationerna kan bidra till en tryggare sällsynt ålderdom. Ett samhälle för alla!

NEUROFÖRBUNDET är en partipolitiskt oberoende intresseorganisation för människor i Sverige som lever med neurologiska diagnoser eller symtom samt deras familj och anhöriga. Varje år insjuknar ca 40 000 personer i Sverige i en neurologisk sjukdom. Förutom en stor del sällsynta hälsotillstånd finns bland de neurologiska sjukdomarna exempelvis epilepsi, stroke, migrän, Parkinson, MS (multippel skleros), polyneuropati och ALS (amyrofis lateral skleros).

LISE LIDBÄCK

Förbundsordförande Neuroförbundet

Livet med parodontal EDS

Filips liv med parodontal EDS har kantats av tandproblem, hudmissfärgningar och blödningar.

Filip Berglund, 81, har levt hela sitt liv med en sällsynt variant av bindvävssjukdomen Ehlers-Danlos syndrom (EDS). Bindväv finns i hela kroppen vilket gör att den enskilde drabbas med en lång rad komplexa symptom. Den variant som Filip har, parodontal EDS (pEDS), ger upphov till allvarlig tandlossning i ung ålder. Personer med pEDS har också tunt och skört tandkött och det är vanligt med överrörliga leder, hudmissfärgningar på skenbenen och att man lätt får blåmärken.

SOM UNG I NORRBOTTEN på 50- och 60-talet var problemen med tänderna ingen stor fråga. Men som svetsare hade han ständiga bekymmer med skärsår, blåmärken och infektioner. Ofta fick han frågor om sina missfärgade ben. Samtidigt delade han symptom med flera andra i sin familj och visste att problemen berodde på EDS. Han behandlades för tandlossning och problem med tandrötterna och fick till slut tandimplantat på 90-talet.

Inre blödningar och brusten aorta hade orsakat dödsfall i familjen så Filip begärde vid ett läkarbesök att få göra

ultraljud på sin bukaorta. Det upptäcktes då att den var ovanligt bred och han kontrollerades halvårsvis med magnetröntgen tills aortan var 67 mm bred och han opererades. Vid 78 års ålder fick han en hjärtinfarkt som opererades med stentar (en liten metallcylinder). Alla fysiska skador under livets gång har resulterat i större eller mindre blödningar.

ATT ÅLDRAS MED EDS är olika för alla men en gemensam nämnare för många är svårigheter i kontakt med vården. Kunskapsluckorna är stora och många med EDS bollas runt i årtal utan att få varken rätt diagnos, adekvat behandling eller ett professionellt bemötande. För personer med den parodontala varianten tillkommer bekymret att tandvård kostar mycket pengar.

ANNALENA KARLSSON ANDREWS

Vice ordförande EDS Riksförbund (Riksförbundet Ehlers-Danlos syndrom)

Det har varit många turer i vården för Filip Berglund som har en sällsynt variant av bindvävssjukdomen Ehlers-Danlos syndrom (EDS). Med på bilden är hans hustru Britta som grundade patientorganisationen EDS Riksförbund 1992.

PARODONTAL EDS
1/1 000 000

Ehlers-Danlos syndrom är en grupp genetiska bindvävssjukdomar som det generellt sett råder stor okunskap kring, både inom vården och i samhället i övrigt. Den hypermobila varianten (hEDS) är vanligt förekommande samtidigt som det finns flera mycket sällsynta varianter.

Läs mer på www.ehlers-danlos.se



FOTO: PRIVAT

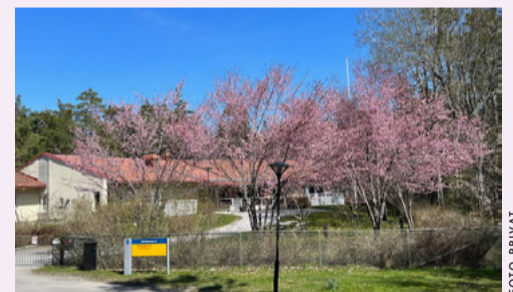


FOTO: PRIVAT

På Ljusnevägen sker åldrandet i trygghet

I 32 år har gruppbofastaden för personer med Prader-Willis syndrom funnits, numera belägen i ett hus med vacker trädgård i Bagarmossen i södra Stockholm. På ett föräldrainslag startade det. Först i Sverige, kanske i världen. Tre av personerna som flyttade in 1992 bor fortfarande kvar.

PWS kräver en strikt kosthållning. Köket är låst och personalen lagar all mat.

På Ljusnevägen finns den tryggheten, liksom kontinuitet i det sociala och det medicinska – rätt sjukvård och inte minst rätt tandvård.

Förr var medelåldern 25 år, men den har stigit med ökad kunskap. Mer forskning behövs och fler bostäder som Ljusnevägen för ett tryggt åldrande och ett gott liv.

MALIN GRÄNDE

Kanslichef Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Prader-Willis syndrom kännetecknas av omättlig aptit, låg produktion av tillväxthormon och könshormoner samt varierande grad av intellektuell funktionsnedsättning. Diagnosen kan leda till svår fetma och därmed till en ökad risk att utveckla typ 2-diabetes samt hjärt- och kärlsjukdomar.

SÄLLSYNTA RÖSTER

Vad är Fragile x?

Fragile x är en sjukdom som ofta feldiagnosticeras. Linda Porali har lärt sig det mesta om sin sons sjukdom.

Fragile x är en sällsynt diagnos som kommer från den muterade genen FMR1 på X-kromosomen. Fragile x är den vanligaste orsaken till medfödd IF (intellektuell funktionsnedsättning). Det är vanligt att personer med diagnosen också får diagnoserna autism och ADHD. Några får även epilepsi.

Viktigt att veta är att personer med Fragile x har autism och ADHD "på Fragile x-vis" och att Fragile x är "orsaken" till de andra diagnoserna. Många personer med Fragile x kan ha autistiska drag utan att få diagnosen autism. Samtidigt kan de diagnosticerade med autism ha beteenden som inte är "typiska" för personer utan Fragile x i grunden. Exempelvis är personer med Fragile x sociala, nyfikna, empatiska, kärvännliga, omtänksamma och har en underbar humor! Eftersom kvinnor har två X-kromosomer har de oftast mindre och i viss mån annan påverkan från den muterade genen än män som oftare får en fullmutation av Fragile x.

Även vi som "bara" är bärare av genen kan vara påverkade av att ha den defekta genen. I Fragile X Premutation Associated Conditions (FXPAC) ingår flera symtom och diagnoser som bärare av Fragile x kan få. Dessa förekommer alltså inte hos personer med fullmutationen. FXTAS, Fragile X-associated tremor/ataxia syndrome blir ofta feldiagnosticerat som Parkinson och förekommer hos äldre bärare. Kvinnliga bärare kan få Fragile X-associated primary ovarian insufficiency (FXPOI), för tidig menopaus.

EFTERSOM FRAGILE X är en ovanlig diagnos, i vår förening har vi runt 470 medlemmar från hela landet, är den inte så känd inom vården. Därför tar det ofta lång tid att få rätt diagnos. När vi utredde vår son tog det 2,5 år av besök hos barnavdelningen, specialistsjukgymnastiken, logopeden, hörselmottagningen, synmottagningen, barnpsykolog, dietist

med flera inna diagnosen kunde ställas. Till slut fick en inhyrd barnneurolog som kände till diagnosen Fragile x ansvar för sonen och beställde det blodprov som behövdes. När sonen var 4 år fick vi diagnosen och pusselbiten som jag saknade. Nu fick vi svar på många av frågorna om de fysiska problemen och beteenden som han hade. Som tur är bor vi i en region där de även testar syskonen vid konstaterad diagnos. Detta är verkligen inte fallet i alla regioner i landet, vilket skapar extra oro och funderingar i familjer helt i onödan. Särskilt eftersom man även som bärare av vår diagnos kan vara påverkad av att vara just bärare och få de diagnoser som är kopplade till det.

DÅ ÄR DET SKÖNT att ha en nationell förening där vi medlemmar kan utbyta erfarenheter och kunskap. Föreningen är även en av de grundande medlemmarna av Fragile X International (FraXI) där vi kan ta del av de internationella medlemsföreningarnas kunskapskällor på olika sätt.



FOTO PTIVAT

LINDA PORALI

Ordförande Föreningen Fragile x samt styrelsemedlem i Fragile X International

LÄNKAR

Föreningen fragile x: fragilex.se • Fragile X International: fraxi.org

FRAGILE X
♂ 16-25/100 000 ♀ 12-18/100 000

Fragile x

Medfött syndrom som är vanligast hos pojkar och män. Orsakas av en förändring (mutation) i genen FMRX-1 på x-kromosomen. Mest utmärkande symtom är försenad språklig och motorisk utveckling, intellektuell funktionsnedsättning och beteendevikelser. Autism, hyperaktivitet och adhd på "fragile x-vis" är vanliga. Det finns ingen botande behandling, men symtomen kan lindras.

Förekomst 16-25 på 100 000 (män) och 8-12 på 100 000 (kvinnor).

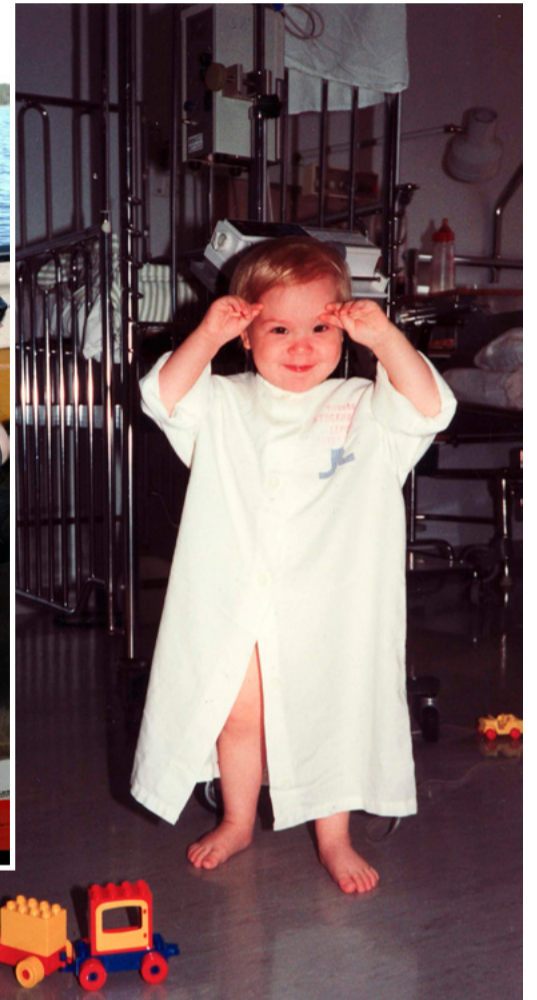
KÄLLA SOCIALSTYRELSEN

Sjukdomen har gjort mig till den jag är

Mitt namn är Kim Karlsson, jag är 36 år. I tidig ålder diagnosticerades jag med den sällsynta sjukdomen Morbus Gaucher, en ärftlig sjukdom som oftast upptäcks hos små barn.



FOTO PTIVAT



De första åren var nog de svåraste där hela familjen fick bo på sjukhus i perioder. När jag kom upp i skolåldern resulterade det i att jag missade mycket av skoltiden. Då kom frågan upp bland mina skolkamrater om varför Kim inte kunde vara i skolan. De vuxna försökte nog så gott dom kunde att förklara att Kim var tvungen att åka till sjukhuset för att få medicin.

När jag kom upp till övre tonåren fick sa man jag skulle vara beredd på att jag kanske aldrig kommer kunna ha ett fast jobb eller eget boende. De förstår nog inte hur förödande det kan vara för en ung person att höra.

Men jag bevisade motsatsen på både jobb och hem. När jag har träffat andra unga människor som är i liknande sits som jag var så säger jag att "du ska aldrig låta din diagnos vara ett hinder, som ett berg som inte går att bestiga. Se det istället som en utmaning och när du väl står på toppen kommer du må så mycket bättre".

Som vuxen har jag fått frågan om jag någon gång önskade att jag var frisk och svaret är nej. Sjukdomen har gjort mig till personen jag är idag. Mina erfarenheter är att när jag har förklarat min

diagnos så har jag bara mötts med nyfikenhet. Jag vill tacka för möjligheten att berätta lite om mig själv och mina egna erfarenheter av att leva med en sällsynt diagnos.

KIM KARLSSON

MORBUS GAUCHER
1/100 000

Morbus Gaucher

Ingår i gruppen lysosomala sjukdomar. Sjukdomsorsak är en brist på enzymet glukosylceramid. Bristen leder till att glukosylceramid inte kan brytas ner utan inlagras i kroppen. Det leder till att olika organ, främst mjälten och levern, förstoras och skadas. Tre huvudtyper. Svårighetsgraden varierar från svåra symtom redan vid födseln till mild sjukdom som visar sig först i vuxen ålder.

Sjukdomen är vanligast i Norrbotten och Västerbotten (tidigare 1 på 10000 invånare, har nu sjunkit). I övriga Sverige är förekomsten 1 på 100 000. Totalt sett finns ca 5 personer per 1 miljon invånare med sjukdomen

KÄLLA SOCIALSTYRELSEN

SÄLLSYNTA RÖSTER

Genetisk testning och rehabilitering vid kavernom

Tillgången till genetisk testning och rehabilitering för patienter med kavernöst angiom skiljer sig åt mellan regionerna. Skillnaderna är för stora, menar Jana Bergholtz från patientföreningen CASE.

Betydande framsteg inom medicinsk teknologi och rehabiliteringsmöjligheter har skett under de senaste åren. Det gäller även genetisk testning, där kostnaden sjunkit avsevärt. Genetisk testning ger inte bara en definitiv diagnos och viktig information för prognos och behandlingsbeslut, den tillhandahåller också avgörande information för familjemedlemmar om ärftlighetsrisken. Specialiserade laboratorieanläggningar utrustade med avancerade sekvenseringstekniker och expertis inom genetisk analys finns i Sverige, men skillnaderna i tillgängligheten skiljer sig åt alltför mycket mellan regionerna. Vård ska inte vara beroende av var man är bosatt.

KAVERNÖST ANGIOM INNEBÄR att patienterna drabbas av en eller flera hallonliknande kärlmissbildningar i hjärnan eller ryggmärgen. Missbildningarna kan blöda och orsaka mindre eller större blödningar, epilepsi och neurologiska symtom. Kavernöst angiom kan vara

ärftligt men måste inte vara det. Hälsostillståndet kan förvärras över tid. En patient beskriver känslan som ”tre blodfyllda bomber i hjärnan som kan explodera när som helst”.

PATIENTFÖRENINGEN FÖR KAVERNÖST ANGIOM heter i Sverige CASE (efter den engelska benämningen cavernous angioma). De flesta medlemmarna i föreningen har inte erbjudits genetisk testning. Kunskapen om risken för ärftligheten vid kavernom är inte så utbredd bland läkarna. Många söker därför information på nätet i stället. Det är ofta ren tur om man får träffa en läkare som vet att det finns ärftliga varianter av kavernom.

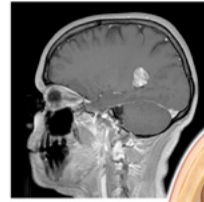
Tillgången till rehabilitering ser också olika ut beroende på bostadsort. I Stockholm eller Göteborg finns ofta en samordnad rehab för hjärnskadade, men det är mer ovanligt utanför storstäderna.

Men positiva inslag finns också, bland annat en vistelse i augusti 2023 på Ågrenska. Till de positiva inslagen hör också fantastiska internationella sam-

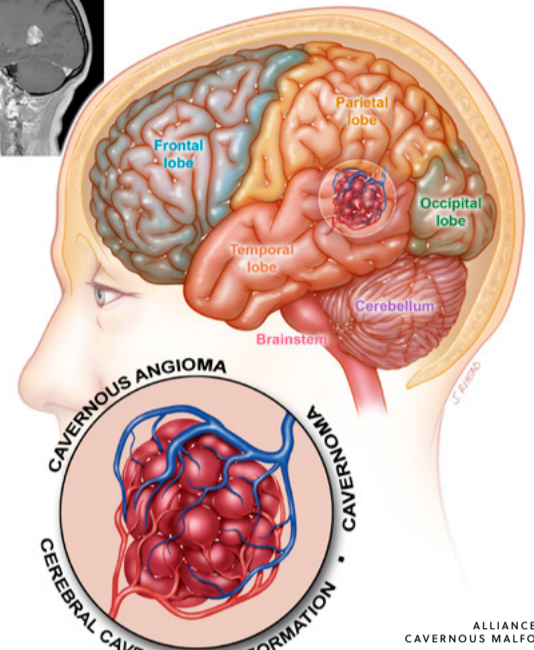
arbeten med forskare för nya läkemedel och förbättrade behandlingsmöjligheter. Dessutom har vi skapat en allians mellan kavernomföreningar över Europa. Det går långsamt framåt, men det går framåt!

Föreningen hoppas också på att medvetenheten om kavernom bland läkarna ökar när sjukdomen tas upp i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Föreningen har länge uttryckt önskemål om en text. Nu ser det antligen ut som vi snart har nått målet.

MRI OF TEMPORAL LOBE CAVERNOUS ANGIOMA



KAVERNÖST ANGIOM
1-5/10 000



ALLIANCE TO CURE
CAVERNOUS MALFORMATION

Kavernöst angiom innebär att patienterna drabbas av en eller flera hallonliknande kärlmissbildningar i hjärnan eller ryggmärgen.

FOTO RICK GUIDOTTI



JANA BERGHOLTZ

i samarbete med andra CASE-medlemmar

Diagnosen en livräddare

VID ADDISONS SJUKDOM, även kallad primär binjurebarksvikt, fungerar inte binjurebarken. Kroppens båda binjurar producerar kortisol och aldosteron, två hormoner som är nödvändiga för vår överlevnad. Kortisol är ett stresshormon som också reglerar ämnesomsättning och blodflöde. När kroppen utsätts för allvarlig infektion eller större kroppsskada ökar binjurarnas produktion av kortisol. Aldosteron reglerar saltbalans och blodtryck. Sjukdomen kan vara livshotande vid till exempel en infektion med feber eller en allvarlig kroppsskada.

En frisk kropp hanterar detta genom att binjurebarken producerar mer kortisol. En sjuk kropp klarar inte det. Då kan en så kallad Addisonkris uppstå. Oupptäckt sjukdom och/eller okunskap kan leda till döden.

Det tar ofta många år innan rätt diagnos ställs. Binjurebarkens funktion och hormonproduktion försämras gradvis för att till slut upphöra, helt eller nästan helt. Sjukdomen och symtomen smyger sig på. Den vanligaste orsaken till den första vårdkontakten är ofta värk, trött-

het, orkeslöshet och yrsel. Man har tappat matlusten och har ofta gått ner i vikt.

SYMPTOMEN ÄR SVÄRTOLKADE. I ett standardblodprov ingår inga indikatorer på Addisons sjukdom. Det är vanligt med felaktiga diagnoser som utmattning, depression, magkatarr, anorexi, kristallsjuka med mera. Ett kortisolprov kan rädda liv och bör vara standard vid en första vårdkontakt och vid hälsokontroller.

BEHANDLINGEN VID ADDISONS sjukdom är att de livsviktiga hormonerna tillsetts i tablettform. Idag hör vi allt oftare patientberättelser där diagnosen har ställts innan en kris har uppstått. Det är dessa berättelser som stärker oss i att ju mer kunskap vi sprider, desto tidigare kan fler få sin diagnos.

Efter en diagnos behöver man lära sig att förstå sin sjukdom. En del Addison-sjuka får möjligheten att delta på en basutbildning, en så kallad kortisonskola, tillsammans med anhöriga. Denna basutbildning anser vi ska vara obligatorisk för alla patienter. Vi tycker att den ska vara det även för sjukvårdspersonal.

FOTO INGEMAR LINDEWALL



JANNICA ANDREASSON

Ledamot Svenska Addisonförbundet

FOTO PRIVAT



EVA RAFNER

Ordförande Svenska Addisonförbundet

ADDISONS SJUKDOM
<1/100 000

Addisons sjukdom Addison, primär binjurebarksvikt, är en sällsynt sjukdom. Vid Addisons sjukdom fungerar inte binjurarna som producerar de livsviktiga hormonerna kortisol och aldosteron. Felbehandlad kan Addison leda till livshotande tillstånd. Varje år insjuknar knappt en person per 100 000 invånare. Det finns cirka 1 300 personer i Sverige med sjukdomen.

SAMMANFATTNINGSVIS:

- oupptäckt sjukdom och/eller okunskap kan leda till döden.
- ett tidigt kortisolprov kan rädda liv och bör vara standard vid en första vårdkontakt och vid hälsokontroller.
- sjukvårdspersonalens kollektiva kunskap är den mest värdefulla när det kommer till att förebygga livshotande tillstånd

→ Läs också artikeln om Emelie Eklunds graviditet på sidan 14. Emelie har Addisons sjukdom.

Sällsynta pionjärer för gensaxen

När gensaxen kom förändrade den genterapin i grunden. I en studie vid Umeå universitet har de sällsynta med Skelleftesjukan varit pionjärer.

Ar 2012 inträffade en revolution i Umeå. Då upptäckte forskaren Emmanuelle Charpentier, verksam vid Umeå universitet, en ny typ av verktyg som ändrade gentekniken i grunden: gensaxen Crispr-Cas9. 2020 tilldelades Charpentier (tillsammans med kollegan Jennifer A. Doudna) nobelpriset i kemi.

Vid samma universitet är Björn Pilebro verksam som kardiolog. Han har kommit att specialisera sig på Skelleftesjukan (ärflikt transtyretinamyloidos), och använder det nya verktyget i sitt arbete.

– Sjukdomen är vanligast i Norr- och Västerbotten, berättar Björn Pilebro. Den finns över hela världen men är vanligare i Portugal och Japan.

Genom de svenska kyrkböckerna kan man spåra sjukdomen bakåt i tiden. Det går att följa sjukdomen till slutet av 1600-talet, före det finns det inga kyrkböcker.

– Man har identifierat sex familjer vid den tiden som anlagsbärare. Idag finns betydligt fler, kanske 7000-8000 anlagsbärare i Sverige. Men sjukdomen bryter bara ut hos ett fåtal.

DET FINNS LÄKEMEDEL som lindrar symtomen, och nu alltså även gensaxen. Det låter brutalt med en sax.

– Det är ett oåterkalleligt ingrepp, säger Björn Pilebro. Men det har hittills gått bra.

Björn beskriver tekniken. Patienten får dropp under några timmar. I vätskan som tillförs finns en mikroskopisk kapsel som består av en lipidnanopartikel, det vill säga en liten bubbla av fett, märkt med proteiner så att den specifikt går till levern. I partikeln finns bakterie-RNA för enzymet Cas9 plus en guidesträng av RNA så att enzymet kan hitta rätt bland alla miljoner koder som finns i våra gener. Enzymet klipper av den dubbelsträngade DNA-spiralen på ett specifikt ställe och genen stängs av. Gensaxen kan appliceras på många olika forskningsfält.

Behandlingsstudien omfattar nio personer i Sverige och totalt ett 70-tal över hela världen. Det är den första där tekniken används i levande människor.

– Genterapi kommer på fler och fler områden. Det finns många etiska aspekter och verksamheten är väldigt hårt kontrollerad, betonar Björn Pilebro.

CRISPR-CAS9 HAR FÖRÄNDRAT spelplanen för alltid. Utvecklingen går väldigt snabbt och det pågår studier på många olika sjukdomar och över hela världen. Björn Pilebro är övertygad.

– Vi är bara i början av det här. Det är en stor utmaning för sjukvården men också en fantastisk möjlighet.

PER AXEL NORDFELDT

”Det finns många etiska aspekter och verksamheten är väldigt hårt kontrollerad.”

SKELLEFTESJUKAN
50/100 000

Skelleftesjukan

Ärflikt transtyretinamyloidos eller familjär amyloidos är en ärflikt sjukdom som innebär inlagring av ett protein i kroppens vävnader. Ger symtom från bland annat perifera nerver, hjärta, mage, tarmar, ögon och njurar. Symtomen debuterar i vuxen ålder, vanligen som domningar i fötter, underben och ibland händer. Sjukdomen har ett fortskridande förlopp och är på sikt dödlig.

Förekomst ca 50 fall per 100 000 invånare.

Källa Socialstyrelsen

Stefan blev symtomfri

I en studie vid Umeå universitet var Stefan Samuelsson en av de första att behandlas med den nya tekniken.

När Stefan Samuelsson 2019 diagnostiserades med Skelleftesjukan var han 59 år.

– För mig var Skelleftesjukan något man bara hört talas om, säger Stefan. Sjukdomen fanns inte i min släkt. Jag har förstått att mina föräldrar fört den vidare till mig. Ungefär 5 procent av anlagsbärarna utvecklar sjukdom.

– Jag fick väldigt ont i fötterna och hade svårt att gå.

På grund av det sökte han läkarvård. Det blev många läkarbesök innan det konstaterades att han led av Skelleftesjukan. När väl diagnosen var ställd fick Stefan bra vård. Den mediciner han fick var däremot inte framgångsrik. Genom läkarna på sjukhuset i hemstaden Piteå fick han rådet att söka sig till Umeå universitetssjukhus och kontakta Björn Pilebro som arbetade där.

– På hösten 2021 hörde de av sig från Umeå och berättade att Björn startat en studie med gensaxen Crispr-Cas9. Det var en helt ny teknik, men jag tackade ja direkt. Jag tvekade aldrig. Jag var den 12e personen i världen som behandlades med gensax.

17 maj 2022 fick Stefan behandling med gensaxen. Direkt efter behandlingen började provtagningar som varade några veckor. Nu går han på kontroll en gång om året.

– Först fick jag höga levervärden, men de klingade av redan efter något dygn.

– Effekten har varit mycket bra. Förut tog jag 11 mediciner varje dag. Nu tar jag inga förutom vissa vitamintillskott. Och jag har inga smärtor i fötterna eller andra symtom.

– Det känns nästan som att jag har fått ett nytt liv.

PER AXEL NORDFELDT

SÄLLSYNTA RÖSTER

19 år till diagnos

FABRY
2/100 000

Ann Ek hade turen att komma till en läkare som kände igen hennes symtom och kopplade dem till Fabry. Ändå tog det lång tid för henne att få sin diagnos.

Det var efter en stroke 2001 som Ann Ek kom till sjukhuset och fick en ordentlig undersökning. Eftersom hon bara var 41 år och inte i riskzonen för en infarkt var läkarna förvånade. Man upptäckte en förtjockning i hjärtats vänstra kammare.



FOTO PRIVAT

Fortsatta undersökningar ledde till att Ann Ek kom till S:t Görans sjukhus. Där mötte hon en läkare som forskat på Fabry i samband med hjärtförstoring. Hon remitterades till Karolinska och njurläkaren på S:t Görans skickade med ett speciellt meddelande.

– Läkaren bad kollegorna som utredde mig att se på proverna ”med Fabry-ögon”, minns Ann Ek.

– Jag kände inte till sjukdomen Fabry innan vi började ta prover för sjukdomen. När jag kollade min släkt känner vi inte till någon som haft den. Inte mina föräldrar eller deras föräldrar, inte min bror.

Utredningen ledde till att hon kom till Michael Melin, kardiolog och specialläkare på Karolinska universitetssjukhuset. Några månader efter provtagningen diagnostiserades hon för Fabry. Nu var det år 2020. Hon hade fått vänta 19 år efter sin stroke på att få diagnosen.

– Det är ofta svårt att diagnosticera Fabry, berättar Michael Melin. Symtomen kan vara diffusa och uppkomma genom flera olika sjukdomar. Som läkare måste man känna till sjukdomen för att misstänka den och inleda en utredning.

– Fabry drabbar män och kvinnor olika, fortsätter han. Mutationen sitter på x-kromosomen. Det medför att kvinnor, som har två x-kromosomer, kan få sjukdomen mildare än män, som bara har en x-kromosom.

– Behandlingen är inte botande men lindrar symtomen och stoppar i bästa fall upp sjukdomsförloppet. Därför är det så viktigt med tidig diagnos vid Fabry, betonar Michael Melin.

I efterhand har Ann förstått att den brinnande värk hon i barndomen känt i händer och fötter var tidiga symtom på Fabry.

Fabry

Tillhör gruppen lysosomala sjukdomar. Innebär att brist på ett enzym gör att vissa ämnen inte bryts ner utan ansamlas i cellerna, vilket leder till att blodkärl och andra organ (hjärta, njurar) kan skadas. Sjukdomen är ärflikt. Svårighetsgraden varierar. Debuterar i tidig skolålder. Behandling genom tillförsel av det saknade enzymet.

Förekomst ca 2 per 100 000 personer. I Sverige lever ungefär 90 personer med Fabry.

KÄLLA SOCIALSTYRELSEN

SÄLLSYNTA RÖSTER

Leva med neurofibromatos

NEUROFIBROMATOS
50/100 000

När Patrick Söderberg var 20 år gick han till en läkare för att ta bort ett födelsemärke på bröstet. Det tog en oväntad vändning. Läkaren konstaterade vid undersökningen att Patrick hade sjukdomen NF (neurofibromatos) typ 1.

– Det hade jag ingen aning om, säger Patrick.

Det hade ingen annan heller. Men det läkaren konstaterat var att Patrick hade så kallade café-au-lait-fläckar, mörka fläckar på huden, typiska för NF. Några andra symtom hade Patrick ännu inte.

– Men 1999, när jag blev 25, fick jag svåra smärtor i benen. På vårdcentralen trodde de inte på mig, de kunde inte hitta något som var fel.

Men Patrick envisades. Till slut skickades han på magnetröntgen. Det visade sig att han hade tumörer på ryggmärgen. Det beslutades direkt om operation. Den gick bra, men några år senare var det dags igen.

– Det är så med den här sjukdomen. Man opererar bort tumörerna, men det uppstår nya som också måste tas bort.

Sjukvården hade lärt sig och Patrick kom snabbt till operation. När han får ont vet man vad som behöver göras. 2005 opererades han igen. Även denna gång gick det bra.

2016 VAR DET DAGS IGEN. Patrick hade inte så ont denna gång, men läkaren menade att tumörerna måste bort, annars kunde Patrick tappa känseln i benen och i värsta fall bli rullstolsbunden. En ryggkota opererades bort och han stelopererades i ett område av ryggen ("det har påverkat golfsvingen", konstaterar Patrick).

Operationen gick bra ända till slutet. Något gick snett när läkarna skulle skruva fast en platta. En skruv gick fel och trängde in i ryggmärgen. Patrick blev förlamad. Nu hamnade han i rullstol ändå.

Det blev en lång och besvärlig rehabilitering. Patrick lyckades och kunde efter ungefär sex veckor lämna rullstolen.

– Men det har fortfarande stark påverkan på min gång, berättar han. Jag fick andra problem också. Ryggmärgsskadan orsakade nervsmärtor och känslobortfall i olika delar av kroppen. Det fungerar men påverkar psyket. Allt har blivit bättre, men det tar tid.

Nervsmärtorna är kvar och kommer sannolikt aldrig att försvinna. Han har knutor på nervträdarna som orsakar

plötsliga och mycket svåra smärtor. Dessa knutor går inte att operera. Patrick undviker smärtstillande. De orsakar problem i magen och den har han tillräckliga problem med ändå.

– Jag kan få plötsliga smärtattacker som håller i sig någon minut. Sedan släpper de. Jag kan ha bättre eller sämre dagar, men det går ändå att hantera.

NÄR HAN TÄNKER PÅ SIN BARNDOM ser han problem som han med sin kunskap idag kan knyta till sjukdomen.

– Jag hade till exempel betydligt svårare i skolan än mina syskon. Ingen av dem har diagnostiserats med NF.

De flesta av de som har NF har även någon form av NPF-diagnos. Till exempel ADHD är vanligt förekommande. Patrick utreds nu för just detta och kommer troligen att få diagnosen.

– Ingen vet varför just jag fick en nymutation och därmed drabbades av den här sjukdomen.

Idag är Patrick Söderberg 50 år. Han går regelbundet på magnetröntgen vartannat år för att hålla koll på tumörerna.

– Oron finns hela tiden för att det ska bli värre. Tumörerna jag har är godartade,

men ingen vet om de kan växla och bli maligna. Men det har inte hänt ännu.

Även tumörer utanpå huden är vanliga vid NF. Det har även Patrick.

– Men de döljs till största delen av kläderna. De har ökat i antal när jag blivit äldre.

Känseln i ryggen är i vissa delar borta på grund av alla operationer.

– Man klipper ju av nervträdarna varje gång.

Patrick har lärt sig att till stora delar hantera sjukdomen och de problem den medför. Nu är han mer orolig för sonen, till sommaren tio år, som ärvt sjukdomen.

PATRICK SÖDERBERG ÄR AKTIV inom NF-förbundets patientorganisation och arbetar för att sprida kunskap om sjukdomen.

PER AXEL NORDFELDT

Neurofibromatos

Tillhör gruppen ärftliga tumörsyndrom. Kännetecknas av att det utvecklas godartade bindvävstumörer längs nervrötter och perifera nerver. Det finns tre typer, typ 1 (vanligast), typ 2 och schwannomatos. Ett typiskt symtom är bruna fläckar på huden (café-au-lait-fläckar). Sjukdomen kan påverka många olika organ och symtomen kan variera mycket i art och svårighetsgrad. NF kan öka risken för cancer. Det finns ingen botande behandling. Förekomst ca 50 per 100 000 nyfödda.

KÄLLA SOCIALSTYRELSEN

Efterlängtat politiskt fokus på sällsynta hälsotillstånd – nu krävs långsiktig finansiering

Idag på sällsynta dagen 29 februari kan vi glädjas åt att det nu är ett stort politiskt fokus på sällsynta hälsotillstånd. Äntligen ska Sverige utarbeta en nationell strategi och samtidigt beslutar Regeringen och SKR att tillsammans ta fram konkreta förslag för att stärka tillgången till nya läkemedel, bland annat för personer med sällsynta hälsotillstånd. Detta är två stora framgångar för den närmare halva miljon personer som lever med ett sällsynt hälsotillstånd¹. Samtidigt går regionerna med stora underskott, det är nu helt avgörande att staten prioriterar sällsynta även ekonomiskt.

Det är tre år sedan Takeda i partnerskap med patient- och branschorganisationer startade Nordic Rare Disease Summit där patientföreträdare, beslutsfattare och experter inom sällsynta hälsotillstånd träffas; 2023 deltog 663 personer från 33 länder. Vid mötet offentliggjorde Sjukvårdsminister Acko Ankarberg Johansson att Sverige ska ta fram en efterlängtat nationell strategi för sällsynta hälsotillstånd. Som ett konkret bidrag till detta arbete uppdateras

nu Nordic Roadmap for Rare Diseases, där summitens partners gemensamt formulerat medskick inom tre fokusområden: tidig diagnos, patientinflytande och tillgång till innovation, såsom nya läkemedel.

REGERINGEN VALDE I MOTSAKS till många andra länder att inte hantera frågan om tillgång till läkemedel inom strategin, utan behåller den frågan på Regeringskansliet. Från regionerna har man uppmuntrat statens stöd: "ett system för statlig medfinansiering av vissa terapier behövs. Staten behöver ge ekonomiskt stöd i särskilt utmanande situationer där nya läkemedelsbehandlingar som bedöms effektiva är förknippade med höga kostnader[...]"²

YTTERLIGARE ETT KVITTO på det politiska fokuset är att Regeringen och SKR beslutat att man tillsammans ska ta fram konkreta förslag för att stärka tillgången till nya läkemedel. Arbetet utgår i dessa delar från TLV:s rapport "Starkt tillgång till läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd."³

Varje år föds cirka 3 000 barn i Sverige med ett sällsynt hälsotillstånd 4, en komplex utmaning för både föräldrarna, anhöriga och vården.



Helena Bladh, Public Policy Lead på Takeda

Takeda stöder SKR:s och regeringens initiativ: "Äntligen ser vi ett politiskt fokus på sällsynta hälsotillstånd så väl nationellt som regionalt och ett tydligt patientperspektiv i framtagandet av den nationella strategin. Vi är dock oroliga att regionerna i dessa svåra ekonomiska tider inte kommer kunna prioritera sällsynta även om man så önskar. Nu krävs statlig långsiktig finansiering. Som ett första steg vill vi se en budgetsatsning för sällsynta likt den regeringen gjort på cancervården för ökad

jämlikhet och tillgång till diagnostik och behandling." Säger Helena Bladh, Public Policy Lead.

C-ANPROM/SE/RDG/0125 Feb-24
www.takeda.se

Länk till Takedas positionspapper:
www.takeda.com/sv-se/our-stories/caring

Källor:

1. Socialstyrelsens Kunskapsdatabas 2023 Statistik
2. SKR 20/00249: Positionspapper: Sverige behöver ett modernt regelverk för läkemedel
3. TLV 02039/2022: Starkt tillgång till läkemedel vid sällsynta hälsotillstånd – till långsiktig hållbara läkemedelskostnader
4. Lf.se: Tillgången till behandling av sällsynta sjukdomar – en komplex utmaning

Brinner för de odiagnosticerade

Arbetsfältet är globalt för Willefonden. Målet är att de med en odiagnosticerad sällsynt sjukdom ska få en diagnos. Det är helt avgörande för att patienten ska kunna ta del av systemen inom vården. Helene Cederroth berättar om tragedierna som ledde till att Willefonden grundades.

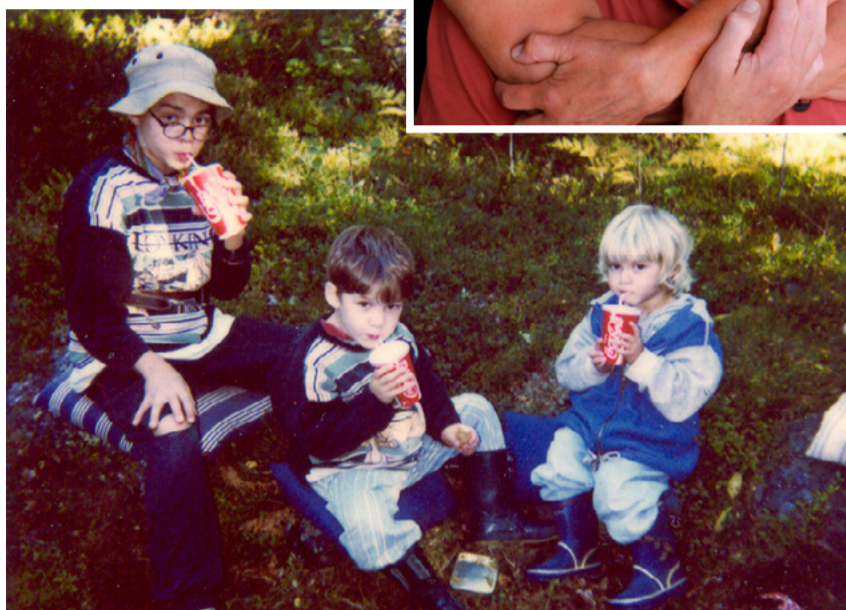


FOTO: RICK GUIDOTTI

FOTON PRIVATA

Den tragedi som drabbat Helene och Mikk Cederroth är svår att ta in. Tre barn döda i odiagnosticerad sjukdom. Ändå blir samtalet med Helene lätt och ljusst.

– Jag tycker om att tala om våra barn. De har gett oss så mycket.

Wille föddes med epilepsi och fick snart även astma, som medförde svår och långvarig hosta. Ändå hittade läkarna inget fel. Epilepsi är inte en specifik sjukdom, det är ett symptom på att något är skadat i hjärnan. Det finns många olika typer av epilepsianfall. Men trots mängder av undersökningar hittade ingen vad det var som orsakade Willes symptom. Han blev också extremt infektionskänslig. Läkarna lugnade föräldrarna. De hävdade att sjukdomen varken var ärftlig eller dödlig.

– Vi ville ju tro det. Men idag vet vi att om man inte känner till vilken sjukdom det är går det inte att uttala sig om ärftlighet eller dödlighet.

Wille var en social och glad pojke. Det gick bra i skolan, han gillade att lära sig saker. Men efter 10-årsåldern förändrades hans tillstånd. Helene berättar. Ibland stockar sig rösten, hon fortsätter ändå.

– Han fick svårigheter i skolan. Wille som älskat att lära sig nya saker fick plötsligt problem att ta in kunskaper. Han kände inte igen nära anhöriga. Han som länge läst avancerade böcker på egen hand ville nu att vi tillsammans skulle läsa böcker skrivna för väldigt små barn.

Efter nya undersökningar diagnostiserades Wille för demens. 12 år gammal.

Under tiden hade Hugo och Emma kommit till världen. Läkarna hade sagt att sjukdomen inte var ärftlig. Därför såg Helene och Mikk inget

hinder för att skaffa fler barn. Dessutom finns ett helt friskt äldre syskon till Wille.

Men även Hugo och Emma visade sig ha problem som kunde härledas till hjärnan, dessutom autism. Alla tre barnen fick problem med att äta och intog till slut bara näringslösning. Men inte heller i Hugo eller Emmas fall kunde läkarvetenskapen diagnosticera någon sjukdom.

MEN BARNEN DOG, ett efter ett. Inom tre år. 1999 dog Wille. Han blev 16 år gammal. Emma var bara sex år när hon dog, Hugo blev 10. Var och en av dem en egen tragedi. Det skulle knäcka de flesta. Helene och Mikk grundade i stället Willefonden, med syfte att hjälpa alla med en odiagnostiserad sjukdom att få en diagnos.

– Vi vet ju inte ens om det var samma sjukdom våra barn drabbades av. Vi vill göra allt för att hjälpa andra med odiagnostiserade sjukdomar att få en diagnos. För deras skull och för de anhörigas, säger Helene med eftertryck.

– Det är så väldigt viktigt att få en diagnos, fortsätter hon. Om läkarna inte vet vad som är fel faller patienterna utanför vårdens alla system. Även om det inte finns ett botemedel kan ändå mycket göras för att underlätta de här patienter-

Det är så väldigt viktigt att få en diagnos. Om läkarna inte vet vad som är fel faller patienterna utanför vårdens alla system."

nas tillvaro. Men det förutsätter en diagnos.

– Arbetet som görs i familjegrupperna betyder så mycket.

Med en diagnos

finns det mycket hjälp och stöd att få från andra i samma situation. Men om det inte finns någon diagnos går det förstås inte heller att hitta en familjegrupp.

Därför har Willefonden fokus på att arbeta globalt. Patientunderlaget är helt enkelt för litet för att arbeta nationellt eller ens inom en kontinent. Det här är sjukdomar där det kanske bara finns en eller ett par patienter på en hel kontinent, ibland i hela världen.

INOM OMRÅDET sällsynta sjukdomar räknar vi idag 7 000 - 8 000 inom EU. Över hela världen uppgår gruppen till kanske 10 000 sjukdomar. Men det finns också en stor mängd sjukdomar som är outhärliga av läkarvetenskapen och som ännu inte kan diagnostiseras.

– Vi vet förstås inte hur många odiagnostiserade sjukdomar det finns, men man beräknar att vi nu lyckats identifiera ungefär 40 procent. I och för sig bra, men det innebär att 60 procent fortfarande inte har en diagnos.

En metod Willefonden har tagit initiativ till är världskongresser. Här samlas världens främsta specialister inom diagnostisering för att försöka identifiera sjukdomarna.

– Vi var lite tokiga, Mikk och jag, berättar Helene med förtjusning i rösten.

– Vi kontaktade världens ledande experter på sällsynta sjukdomar, beskrev vårt fall och berättade om det vi ville uppnå. Vi bjöd in dem till en internationell kongress. En tid hade vi då arbetat med insamling av pengar, så det fanns finansiering.

– De tackade ja!

12 världskongresser har det blivit. Fler planeras. Vilka är då Mikk och Helene? Helene beskriver Mikk som civilingenjör och datanörd. Nörderiet fick han utlopp för i organisationen av det hackathon Willefonden var med om att anordna i somras (se artikel sidan 4).

SIG SJÄLV BESKRIVER Helene som "ingenting". Nåja, det får väl ses som en närmast monumental anspråkslöshet från någon som under 25 år byggt upp en globalt verksam insamlingsstiftelse som fått stor medicinsk betydelse, anordnat 12 världskongresser med världens främsta experter inom området, nu också hackathon med specialister från många yrkesgrupper och länder. Dessutom har hon fått med sig många av världens främsta sjukhus och lockat några av de internationellt främsta finansierarna.

Det är många som fått hjälp från Willefonden tack vare Helenes och Mikks passionerade engagemang. Bakom finns hela tiden sorgen över de tre döda barnen. Men Helene minns också med värme de fina år de fick tillsammans.

– Så länge vi talar om dem finns de kvar.

PER AXEL NORDFELDT

Sällsynt forskning är banbrytande

För forskning gällande barn med sällsynta sjukdomar och IF (intellektuell funktionsnedsättning) med eventuella missbildningsyndrom lanserades 2023 en regeringsatsning på 12,5 miljoner. Det gäller ett nationellt forskningsprojekt där barn med oklara diagnoser nu ska erbjudas diagnostik i världsklass med nya genetiska metoder. Metoden är en kombination av flera moderna och avancerade tekniker för diagnostik.

– Detta är ett nationellt projekt inom GMS (Genomic Medicine Sweden), berättar Ann Nordgren, professor i klinisk genetik vid Karolinska Institutet och Sahlgrenska akademien, Göteborgs Universitet.

Namnet på forskningsnätverket är UDN Sweden (Undiagnosed Diseases Network Sweden) och Ann Nordgren är projektledare. Syftet är att införa en jämlik genetisk diagnostik med helgenomsekvensering (genetisk testning) över hela landet. Nu pågår sammanställning och uppföljning för 2023.

– Idag finns det 116 behandlingsbara diagnoser med IF, betydligt fler än vi kände till tidigare, fortsätter Ann Nordgren.

– Vi kartlägger parallellt betydelsen för familjerna att få en diagnos jämfört med att inte ha någon och deras tankar kring genetisk testning. Informationsinsamlandet beräknas fortsätta även under detta år.

– Vi har inom UDN Sweden byggt upp ett diagnostiskt expertnätverk från landets alla universitetssjukhus och GMC (Genomic Medicine Center), som finns i Örebro, Linköping, Göteborg, Umeå, Uppsala, och Lund. Utifrån landets expertis har vi skapat multidisciplinära team med bioinformatiker, genetiker, statistiker, psykologer, sjuksköterskor och läkare, som arbetar inom olika delprojekt där även representanter för patientföreningen Willefonden (Wilhelm foundation) ingår.

– Även administrativ personal är involverad. Det är en gigantisk logistisk utmaning att få allt att fungera. Vi får in enorma mängder data som ska lagras i den nationella genomikplattformen NGP i Göteborg. Därifrån skall alla i nätverket förhoppningsvis inom en snar framtid kunna dela och analysera data efter informerat samtycke från patienten/dennes familj. Information om patienterna skall också registreras i det nya nationella kvalitetsregistret för Sällsynta diagnoser "Rara Swed", som ska ge en samlad bild över sällsynta diagnoser i Sverige.

– Vi har också utvecklat ett verktyg för läkare att kunna registrera kliniska symptom (fenotyp) på ett standardiserat och tydligt sätt, som heter tip2toe. Patienter/föräldrar skall även erbjudas att fylla i ett separat tip2toe formulär där de med egna ord kan beskriva barnets symptom. Det är helt nödvändigt att få in en detaljerad klinisk information om patienten om vi skall kunna tolka genetiska fynd.

ALLT LÄGGS IN I ETT SYSTEM där kliniska data kombineras med genomikdata. På sikt ska alla i sjukvården inom det sällsynta området i Sverige förhoppningsvis kunna arbeta tillsammans och utveckla diagnostiken genom detta system.

UDN Karolinska som leder UDN Sweden är en del av UDN International (UDNI), så det finns ett mycket aktivt internationellt samarbete kring sällsynta sjukdomar.

– För de patienter vi inte lyckas diagnostisera i Sverige delar vi data med UDNI för att se om andra internationella experter kan hitta en lösning, säger Ann Nordgren.

– Sverige ligger långt fram när det gäller genetisk diagnostik och det kliniska arbetet på sjukhusen. Helgenomsekvensering kommer inom en snar framtid att erbjudas som en förstahandstest inom klinisk rutindiagnostik för alla barn med cancer och alla barn med måttlig eller svår IF och barn med sällsynta syndrom med missbildningar och/eller IF.

NÄR DET GÄLLER FORSKNING behöver vi större resurser. Sverige har en unik möjlighet att bedriva en forskning i världsklass, tack vare att vi ligger långt fram när det gäller avancerade molekylära analyser och då vi har tillgång till unika register med detaljerad information om patienters symptom och sjukdomsförlopp.

– Men den kombination av data som nu arbetas fram är en viktig början. Fanns resurser för att kombinera Sveriges fantastiska register med genomikdata, journaldata och patientegenrapportering skulle Sverige kunna göra stor skillnad för patienter med sällsynta diagnoser.

Det pågår även andra forskningsprojekt kring sällsynta sjukdomar, bland annat barncancer.

– Vi har trots att cancer enbart var slumpartad. Nu har vi data som visar att åtminstone 11 procent av barn har en medfödd orsak till sin cancer.

Inom det sällsynta området bedrivs mycket forskning med syfte att utveckla metoder för beskrivning av nya syndrom.

– Sällsynta diagnoser banar väg för precisionsmedicin, betonar Ann Nordgren.



FOTO PRIVAT

– De ger ledtrådar om folksjukdomar. Sällsynta sjukdomar orsakas ofta av genetiska

förändringar i en enda gen. Då kan vi se vad den genen gör. På så sätt går det att bättre förstå mekanismerna som driver sjukdomen. Därför ger forskningen på sällsynta sjukdomar jätteviktiga ledtrådar till mekanismerna också bakom många vanliga sjukdomar.

Ann Nordgren har arbetat hela sitt yrkesliv med att forska på sällsynta sjukdomar. Hon tröttnar aldrig, det är oupphörligt fascinerande. Och hon är övertygad:

– Medicinen kan komma långt genom att satsa på forskning kring sällsynta diagnoser.

PER AXEL NORDFELDT

Genomic Medicine Sweden (GMS)

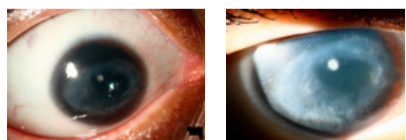
är ett samarbete mellan landet regioner med universitetssjukvård och universitet med medicinsk fakultet som arbetar tillsammans för att införa förbättrad diagnostik och individbaserad vård och behandling inom sjukvården och stärka forskning och innovation inom precisionsmedicin.

Sällsynta fonden

Ann Nordgren har tillsammans med sin dotter Ida Nordgren (också forskare och läkare) startat en forskningsstiftelse som samlar in pengar till forskning om sällsynta diagnoser med en slagkraftiga slogan: "Donera för en sällsynt god sak" (<https://www.agrenska.se/sallsyntafonden/>). Hittills har över 50 forskare tilldelats forskningsmedel från Sällsynta fonden och planen är att fonden skall växa.

Sällsynta eldsjälar driver forskningen

För snart 20 år sedan startade föreningen Aniridi Sverige, först som ett nätverk och sedan som en formell organisation som samlar diagnosbärrare, familjer och närstående till dem som lever med det sällsynta ögon-tillståndet aniridi och aniridirelaterade diagnoser. Målet var att sätta den sällsynta ögonsjukdomen aniridi på kartan och driva fram forskning.



Vad är aniridi?

Kongenital (medfödd) aniridi beror hos de allra flesta på mutationer (förändringar) i PAX6-genen och påverkar framför allt ögats utveckling. Beroende på grad och typ av genetisk avvikelse kan även andra organ påverkas. I de flesta fall leder aniridi till en grav synnedsättning och i sina svåraste former även till blindhet. Kongenital aniridi finns hos ca 2-3 personer per 100 000 invånare.

FOTO EYEROUNDS ORIGINAL CRISER OCH CINDY MONTAGUE

Vägen dit har varit lång med stora uppgifter, men idag är Sverige ledande inom forskningen på området. I mitten på 00-talet fanns ingen adekvat information att tillgå om aniridi i Sverige, inte ens i Socialstyrelsens databas om ovanliga sjukdomar. Tillsammans med andra europeiska patientföreträdare började Aniridi Sverige strategiskt arbeta för att närma sig målet om mer forskning. Ett första steg var att skapa den europeiska federationen av nationella aniridiföreningar, Aniridia Europe, och aktivt stödda diagnosbärrare att organisera sig i flera länder.

2012 anordnades den första europeiska forskningskonferensen om aniridi i Norge. Det blev startskottet för ett intensifierat arbete med fler forskningskonferenser vartannat år på olika platser i Europa drivna av ideella krafter inom aniridirörelsen. Idag pågår flera EU-finansierade forskningsprojekt med koppling till aniridi tack vare samverkan med eldsjälarna inom forskningen som exempelvis professor Neil Lagali och hans team på Linköpings universitet. Framgångar inom forskningen har rapporterats inom flera områden, bland annat inom utvecklandet av nya läkemedel som syftar till att öka produktionen av ett särskilt protein i ögat och kring att omvandla celler från aniridipatienter till pluripotenta stamceller som möjligtvis kan ersätta de saknade limbala stamcellerna i hornhinnan.

DEN 31 MAJ – 2 JUNI i år står Sverige värd för den sjunde europeiska forskningskonferensen i Stockholm, med ett 30-tal talare från Europa och Nordamerika. Det är unikt att diagnosbärrare själva driver utvecklingen framåt och hyllas bör de diagnosbärrare och anhöriga samt forskare och läkare som engagerar sig för att uppmärksamma sällsynta sjukdomar.



NEVEN MILIVOJEVIC

Grundare och vice ordförande, Aniridi Sverige

Multidisciplinär hjälp för anhöriga

Colin Reilly forskar på de anhörigas situation när ett barn drabbas av en svår sjukdom. Det finns mycket i samhällets insatser som kan bli bättre.



När ett barn drabbas av svår sjukdom påverkas också föräldrar och andra anhöriga runt omkring patienten. De är ofta i stort behov av stöd. Frågan om

hur detta stöd på bästa sätt ska utformas är ämnet för Colin Reillys forskning.

– Jag forskar på de psykosociala aspekterna av neurologiska sjukdomar, säger Colin Reilly.

Colin Reilly är irländare och sedan flera år verksam som neuropsykolog vid Drottning Silvias barnsjukhus, en del av Sahlgrenska sjukhuset i Göteborg.

– Jag forskar särskilt på familjer med barn som har svårbehandlad epilepsi,

till exempel LGS (Lennox-Gastauts syndrom), säger Colin Reilly. Vi vet att dessa sjukdomar kan påverka vårdnadshavare väldigt mycket. Jag intervjuar föräldrar, gör utredningar av hur de mår och om deras livskvalitet.

– Ett problem är att de sällsynta sjukdomarna är just sällsynta. Det innebär att kunskapen är låg utanför universitetssjukhusen. De epileptiska anfällen är bara symtom med orsaker som är dolda under ytan. Ofta har dessa barn även kognitiva problem med utvecklingsstörning, inlärningssvårigheter, autism, adhd med mera.

– Undersökningen av epilepsin är bara första steget till att undersöka hur vi ska hjälpa barnet och hur vi ska hjälpa föräldrarna. Min forskning visar att föräldrar till barn med svår epilepsi ofta lider av psykisk ohälsa. Deras livskvalitet påverkas starkt av att ha ett så svårt sjukt barn.

– De måste ofta kämpa med vårdssystemet, med habiliteringen, med skolan, de måste ta ansvar för att samordna allt för barnet. Det bidrar till stress och

många av dem, särskilt mammor, kan inte arbeta heltid utan måste fungera som assistent åt sitt barn.

– Första resan handlar om att ta in att barnet har en svår sjukdom med allvarlig epilepsi. Nästa resa handlar om alla utredningar och att få allt att fungera i vardagen. När diagnosen är ställd blir det lättare att få stöd från vården och samhället, men det tar ofta lång tid att få en diagnos eller få rätt diagnos.

– Det är väldigt mycket omkring en sällsynt och svår sjukdom som måste hanteras, betonar Colin Reilly. Det finns ofta en frustration hos föräldrarna för att de inte får det stöd från samhället som de behöver.

I COLIN REILLYS TEAM ingår barnneurologer, kuratorer, logoped, fysioterapeuter, arbetsterapeuter och många andra specialister. En åtgärd Colin Reilly föreslår är att föräldrar och barn direkt ska få hjälpa från ett multidisciplinärt team då ett barn diagnosticerats för svår epilepsi. Eftersom barnet ofta har andra problem

behöver föräldrarna stöd för att lösa även dessa, exempelvis hur den kognitiva funktionsnedsättningen eller störningar inom motoriken ska hanteras. De behöver veta allt som har med barnets utveckling att göra och tidigt få kontakt med specialister som förstår barnets sjukdom.

– Det finns mycket under ytan och det är vår uppgift att ta fram detta.

COLIN REILLY FÖLJER BARN upp till 18 års ålder. Då går de över till vuxenvård. Den är organiserad annorlunda än barn- och ungdomsvården och det innebär många nya utmaningar för familjerna.

– Vi bedriver ett forskningsprojekt kring övergång (transition) för ungdomar med svårbehandlad epilepsi. För att övergången ska bli så effektiv som möjligt för ungdomarna men även för deras föräldrar, säger Colin Reilly eftertänksamt.

PER AXEL NORDFELDT

Sällsynta priset 2024

Vi har ett resultat:

Efter att Sällsynta priset har gått till enstaka personer ända sedan starten 2008 är det i år äntligen dags att uppmärksamma flera! Vi brukar säga att det sällsynta inte är ovanligt och att vi blir starkare tillsammans. Detta gäller i högsta grad när det handlar om att engagera sig för viktiga frågor som kan leda till förbättring för många. Det är ofta en nödvändighet att kroka arm och hjälpas åt. Inte minst om man själv lever med en sällsynt diagnos som ställer till det och sätter käppar i hjulet för ork och hälsa. Genom Sällsynta priset 2024 vill vi manifesteras detta lite extra.

Det är en stor ära för oss som förbund att idag presentera inte mindre än tre pristagare. Tre unga, initiativrika, kreativa eldsjälur som upptäckt att det är en fördel att ta hjälp av varandra.

Sällsynta priset 2024 tilldelas de tre personerna bakom instagramkontot @trekropparsammaproblem – Fanny, Fredrika och Nadja.

Genom sitt nystartade konto skriver de om sin vardag med sina kroniska och sällsynta sjukdomar. De delar öppet och respektfullt tankar, erfarenheter och reflektioner med bilder som synliggör utmaningarna med att vara ung och sällsynt.

Kontot är strukturerat, utbildande, erfarenhetsbaserat och tar upp olika teman inom området.

Det väcker tankar och tar sina följare i handen genom både glädjemen och sorg.

Kontot fungerar som en kompis för andra unga i liknande situationer. Men också som en dörr på glänt för vuxenvärlden, där möjlighet ges att kika in och få en bättre förståelse för unga som lever med sällsynta kroniska hälsotillstånd.

Vi gratulerar Fanny, Nadja och Fredrika till priset och önskar er varmt lycka till med ert fortsatta engagemang. Det är viktigt för många!

Pristagarna får dela på 25 000 kr.

MALIN GRÄNDE

Kanslichef Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Detta är Sällsynta priset

Vid världens första Sällsynta dagen den 29 februari 2008 utdelades "David Legas stipendium". Syftet var - och är fortfarande - att uppmärksamma unga eldsjälur verksamma inom de ideella nätverk som är ovärderliga för personer med sällsynta diagnoser.

Den första mottagaren av priset, 2008, var Sandra Derbring. 2012 tilldelades priset Lina Wadenheim, 2016 Jakob Fichtelius och 2020 Kalle Mohammar.



FOTO PRIVAT

Från vänster Fredrika, Nadja och Fanny



FOTO JONAS FORSBERG

Riksförbundet Sällsynta diagnoser medlemsföreningar och föreningarnas hemsidor

Vill du veta mer om en diagnosförening, titta på föreningens hemsida!

Om föreningen saknar egen hemsida, hänvisas till Riksförbundet Sällsynta diagnoser. Inom förbundet finns även en grupp för den som har en sällsynt diagnos, men som saknar diagnosförening (fria gruppen).

- A**
AMC-föreningen i Sverige
<https://amcforeningen.se>
Aniridi Sverige
<https://www.aniridi.se>
Apert-föreningen
<https://www.apert.se>
- B**
Bota FA!
<http://www.bota-fa.se>
BWS Sverige – en förening för Beckwith-Wiedemanns syndrom och relaterade tillstånd
<https://www.bwssverige.se>
- C**
Cavernöst Angiom Sverige (CASE)
<https://p.facebook.com/CavernostAngiomSverige.CASE>
CDH Sverige – Föreningen för medfött diafragmabräck
<https://cdhsverige.se>
- D**
Dravets Syndrome Association Sweden – DSAS
<http://www.dravetssweden.se>
- E**
EDS (Ehlers-Danlos syndrom) Riksförbund
<https://ehlers-danlos.se>
- F**
Fabryföreningen i Sverige
<https://fabry.se>
FAMY-Norrboten/Skelleftesjukan
<https://famynorrboten.se>
FAMY Västerbotten
<http://www.famy.se/#>
Föreningen 22q11
<https://www.22q11.se/>
Föreningen AHUS-FFII
<https://www.facebook.com/aHUSli-festough>
Föreningen Esofagusatresi
<https://esofagusatresi.com>
Föreningen Fragile-X
<https://fragilex.se>
Föreningen Mitosverige (föreningen nedlagd, men nätverk finns)
<https://www.mitosverige.org>
- Föreningen Rett syndrom i Sverige, RSIS**
<https://www.rsis.se>
Föreningen Smith-Magenis syndrom
<http://www.smithmagenis.se>
- H**
Hemakromatosförbundet
www.hemokromatosforbundet.se
HHTSVERIGE (Hereditär Hemorragisk Telangiectasi)
<https://www.hhtsverige.org>
HSP-Sverige
<https://www.sallsyntadiagnoser.se>
Hypertrofisk Kardiomyopatis Svenska Sällskap (HCM SS)
<https://hcmsvenska.se>
- I**
Iktyosföreningen
<https://iktyos.se>
Intresseföreningen för Nemalinmyopati
<https://nemalinmyopati.se>
- K**
Kabukiföreningen Skandinavien
<https://kabukiskandinavien.se>
Klinefelternätverket
<http://www.klinefelter.se>
Kraniofaciala föreningen i Sverige
<https://kraniofaciala.se>
- L**
LAM Academy – nätverk för forskning kring LAM – lymfangioleiomyomatos och för stöd till patienter och anhöriga
<https://www.lamacademy.org>
Lymf Sverige – Förbundet för lymfödem, lipödem och dercum
<https://www.lymfverige.se>
- M**
Morbus Gaucherföreningen
<https://morbusgaucher.se>
Möbius syndromföreningen i Sverige
<https://www.mobiusyndrom.se>
- N**
NF-förbundet i Sverige
<https://www.nf-forbundet.se>
NOC – Nätverket för ovanliga kromosomavvikelser
<https://nocsverige.se>
- Nätverket för Spinalmuskelatrofi (SMA)**
<http://nsma.nu>
- P**
Patientföreningen för Duchennes och Beckers muskeldystrofi (DBMD)
<https://dbmd.myclub.se>
Patientföreningen Lymf (grupp Dercum)
<https://www.sallsyntadiagnoser.se>
PBC-föreningen (PBC Sverige)
<https://www.pbc sverige.se>
PCD Sverige (primär ciliär dyskinesi)
<https://pcdsverige.se>
PWS-föreningen i Sverige
<http://prader-willi.se>
- R**
Riksförbundet Huntingtons sjukdom (RHS)
<https://huntington.se>
Riksföreningen för 16 p 11.2 kromosom-deletion och –duplikation
<https://www.sallsyntadiagnoser.se>
Riksföreningen för CAH
<https://www.cah.se/>
Riksföreningen mot porfyrisjukdomar (RMP)
<https://porfyri.se>
Riksförening för myositsjukdomar
<https://myosit.reumatiker.se>
Riksföreningen för systemisk skleros
<https://rss.reumatiker.se>
- S**
SCA NetWork
<http://www.sca-network.com>
Spin-Off
<https://spin-off.se>
Svensk Dymeliförening
<https://www.dysmeli.se>
Svensk Dystoniförening (SDF)
<https://www.dystoni.se>
Svenska Addisonföreningen
<https://www.addisongruppen.se>
Svenska CDG-Föreningen
<https://cdgforeningen.se>
Svenska Cornelia de lange Föreningen
<https://www.sallsyntadiagnoser.se>
Svenska ED-föreningen
<https://www.svenskaed.se>
Svenska Epidermolysis Bullosa Föreningen (SEBF)
<https://ebforeningen.se>
- Svenska FOP-föreningen**
<https://fopforeningen.se>
Svenska HPN-föreningen
<https://hpn.se>
Svenska Marfanföreningen
<https://marfan.se>
Svenska MPS Föreningen
<http://www.mpsforeningen.se>
Svenska NCL Föreningen
<https://www.svenskancl.se>
Svenska Noonanföreningen
<https://www.noonan.nu>
Svenska PKU-föreningen
<https://www.pku.se>
Svenska PS-föreningen
<https://linda996.wixsite.com/polands-sydrom>
Svenska Sotosällskapet
<http://sotos.se>
Svenska Turnerföreningen
<http://www.turnerforeningen.se>
Svenska VACTERL-föreningen
<https://www.vacterl.com>
- T**
TSC (Tuberös Skleros Complex) Sverige
<https://tsc-sverige.se>
- W**
Willefonden
<https://willefonden.se>
Williams Syndromföreningen i Sverige
<http://williamssyndrom.se>
Wilson's förening Sverige (WFS)
<https://www.sallsyntadiagnoser.se>
- X**
XLH Svenska Patientföreningen
<https://xlh.nu>
- MEDLEMSKAP I SÄLLSYNTA DIAGNOSER**
 Vill du veta mer om hur du eller din diagnosförening blir medlem i Riksförbundet Sällsynta diagnoser? Kontakta oss då på info@sallsyntadiagnoser.se eller kika in på <https://www.sallsyntadiagnoser.se/medlem/> medlemsskap-i-sallsynta-diagnoser/

Lever med syndromet hela livet varje dag

När Cecilia var bara några år gammal hade hon redan opererats 150 gånger. En sällsynt diagnos påverkar många delar av kroppen och även stora delar av livet. Men Cecilia visar att också skönheten finns där. I många år har hon knutit det speciella RARE-armbandet för Riksförbundet Sällsynta diagnoser.



"Ibland när det blir många blickar och kommentarer på en dag, så känner jag att nu får det räcka."

FOTO JONAS FORSBERG



FOTON PRIVATA

Cecilia är sällsynt – bara vartannat år föds det ett barn med hennes diagnos: Aperts syndrom.

Cecilia tog för flera år sedan initiativet till Riksförbundets RARE-armband. Hon knyter det i makramé, allra helst medan hon lyssnar på ljudböcker. Fram till nu har Cecilia knutit 3000 RARE-armband i många olika vackra färger. Genom att bära ett RARE-armband uppmärksammar du de sällsynta frågorna och stödjer Riksförbundet Sällsynta diagnosers verksamhet.

I dag är Cecilia Wallenius 41 år. När hon föddes den 27 februari 1982 på Nyköpings lasarett var det startskottet på inte bara hennes liv, utan också på en lång rad kirurgiska ingrepp och otaliga vårdbesök. Vid bara några års ålder hade hon blivit sövd 150 gånger och opererat händer, fötter, öron och missbildningen i ansiktet.

Skallen på en nyfödd baby ska vara mjuk, för att hjärnan ska få utrymme att växa. På ett barn med Aperts syndrom har sömmarna mellan skallbenen redan stelnat. Därför opererar man och löser upp sömmarna. Fingrar och tår är sammanväxta och måste delas på. Få barn utsätts för så mycket kirurgi som de med Aperts syndrom. Cecilia hade också ständiga infektioner på grund av trånga andningsvägar- och hörselgångar och fick göra en stor tandreglering. Vården var snabb med att ge både diagnos och behandling, men att ta hand om känslor och det psykosociala var inte lika självklart. Vare sig det gällde föräldrar, syskon eller Cecilia själv.

VARTEFTER KROPPEN VÄXTE gjordes fler operationer men kvar blev ett annorlunda utseende och människor som stirrade. Nu i vuxen

ålder är vårdingreppen få, men behovet av stöd har inte försvunnit.

– Ibland när det blir många blickar och kommentarer på en dag, så känner jag att nu får det räcka och jag blir kanske nedstämd eller irriterad, säger Cecilia.

Att leva med en syndromdiagnos påverkar många delar av kroppen och livet. Den går inte över, trots operationer och behandlingar. Personen som lever med syndromet, gör det hela livet varje dag. Får man inte vården och vardagen att fungera är det mycket som kan bli fel. På Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar vi för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska ha tillgång till bästa vård, stöd och behandling.

MALIN GRÄNDE

Kanslichef Riksförbundet Sällsynta diagnoser

APERTS SYNDROM
1/100 000

Aperts syndrom

Ett tillstånd som hör till gruppen medfödda kraniofaciala missbildningsyndrom. Barn med detta syndrom föds med en annorlunda huvudform. De har fingrar som inte separerats under fosterstadiet utan sitter ihop liksidigt på vänster och höger hand. Även tårna sitter ihop liksidigt. Många har också andra skelettmmissbildningar och nedsatt rörlighet i leder.

Uppskattningsvis har 1 barn av 100 000 nyfödda Aperts syndrom.

KÄLLA SOCIALSTYRELSEN

Stöd förbundets arbete och få ett vackert handknutet armband i gåva!

Scanna QR-koden härintill och stöd Riksförbundets viktiga arbete. Du får ett armband som gåvobevis.

Vill du stödja Riksförbundets viktiga arbete utan att få ett gåvobevis swishar du direkt till 123 900 15 61

Läs mer på www.sallsyntadiagnoser.se/vart-90-konto/sallsynta-armband



90 SVENSK
KONTO INSAMLINGS
KONTROLL