

SLIDE 1:

Hej Jeg har fået lov til at fortælle jer lidt om min søn Albert, og hans lange rejse gennem udredningsland til en ret sjælden diagnose der hedder Helsmoortel Van Der Aa-Syndrom, eller lidt kortere ADNP-syndrom. Der kommer en stribe slides med nedslag i en lang række begivenheder der har ført os hertil, og da tiden er knap, vil jeg bede jer om at hænge på det bedste i har lært.

SLIDE 2:

Albert er født på en meget varm juli dag på Randers Regionshospital. Alt var fint, lige indtil han blev født, herefter var det hele kaos. Der stod nok 10-15 personer inde på stuen i løbet af meget kort tid, og min kone og jeg kunne blot se på muren af rygge omkring vores nyfødte, og håbe på det bedste. Dagen efter blev Albert nød-døbt og overflyttet til Skejby hvor vi samme dag fik den første diagnose Fallot Tetralogi. 3 Måneder efter gennemgik Albert en åben hjerteoperation.

SLIDE 3:

Albert begynder tidligt at få tænder, og det konstateres at han er bagud i udvikling, om end ikke meget 'set i forhold til hans svære start', men nok til at det bemærkes. Der er også opmærksomhed omkring dysmorfe træk – Philtrum, læberødt og lavt satte ører. Men vi får igen og igen at vide at han skal have lidt mere tid på grund af hans hårde start på livet.

SLIDE 4:

Via fysioterapeut henvises vi til yderligere udredning ved Pædiater på Randers Regionshospital på grund af noget der ligner små absencer eller anfald. Alberts udviklingsforsinkelse bliver stadig mere tydelig og diverse tests sættes i gang. I mellemtiden flytter vi Albert fra en vuggestue til en anden, og får der hjælp til at sætte skub i PPR, der henviser til udredning ved BUC i Risskov med mistanke om autisme. Herefter slipper pædiater ved Randers Regionshospital Albert.

SLIDE 5:

Albert får sin næste diagnose : Atypisk autisme med lettere mental retardering og non-organisk søvnforstyrrelse. Vi afprøver Circadin og Melatonin med moderat succes, og har i øvrigt svært ved at finde vores ben i den nye situation. Så vi undrer os, og det gør en af hjertelægerne heldigvis også. Han foreslår en tilbundsående genetisk udredning, så vi ender med en henvisning til Klinisk Genetisk Afdeling ved Skejby.

SLIDE 6:

Vi observerer at Albert har Mave/tarm problemer, hyppig diaré og en del flatulens, så vi bliver henvist til Gastroenterologisk og påbegynder udredning der. I mellemtiden er Albert med på CSS konference for første gang, med henblik på genetisk udredning, hvor det besluttet at tilbyde at teste for fragilt X-syndrom. Albert har også fået briller. Han har en gedigen bygningsfejl, og er temmelig langsynet, så de hjælper ham rigtig godt. Efter mange Calprotectin prøver der bare stiger og stiger når vi frem til en Gastro og Kolo-skopi i juni 2014. Her får Albert endnu en diagnose nemlig Crohn. Vi benytter også muligheden for en revurdering ved BUC i Risskov hvor diagnosen Atypisk Autisme står fast, mens retarderingsgraden skærpes til Middelsvær med påvirkning af adfærd. Og det betyder at Alberts opmærksomhed og læringsvindue kan ligge på et frimærke. Albert sover fortsat dårligt men indsovning klares med Melatonin.

SLIDE 7:

I februar 2015 kommer pædiater i Randers igen på banen. Vi kommer til kontrol og der testes for Smith-Lemli-Opitz. Imens afventer vi fortsat WES.

Svaret herpå kommer i april 2015, og Albert har hermed en sjælden genetisk mutation, beskrevet af Celine Helsmoortel og Nathalie Van der Aa ved Cognitive Genetics ved universitetet i Antwerpen. Albert er den første i Danmark med diagnosen, og ca. nr. 24 i verden.

Heldigvis har de andre allerede lavet en forældrenetværksgruppe ude på Facebook.

Vi henvises til CSS og Øjenambulatoriet – men øjenambulatoriet vil ikke se os.

SLIDE 8:

I november 2015 møder vi første gang CSS og taler her om de mange informationer vi får fra forældrenetværket, og om at vi har et stort behov for hjælp til at holde fast i de mange ender da der er ret mange ambulatorier og informationer at forholde sig til. Vi afprøver medicinsk behandling for adfærdsforstyrrelsen ved BUC men behandlingen har absolut ikke den ønskede effekt, tværtimod. Så konstaterer vi at Alberts højre testikkel ikke er faldet på plads, så der opereres. Vi får langt om længe lov til at se en øjenspecialist vedrørende CVI, og Albert får allernådigst lov til at blive skrevet i synsregisteret som obs-barn, hvilket åbner for samtaler med en synskonsulent hjemme og i dagtilbud. Vi skubber også på for en opfølgende MR og i september 2017 lykkes det også.

SLIDE 9:

Og så er der jo det her sjældne syndrome, som der ikke rigtig er nogen der ved noget om.

Heldigvis findes der nogle ret fantastiske mødre I USA der indsamler data, opbygger relationer, og organiserer og får ting til at ske.

Viden og erfaring er uden sammenligning noget af det vigtigste, når man har et barn med en sjælden sygdom, og vi er så glade for at være blevet en del af dette fællesskab, selv om de øvrige familier er spredt over hele verden.

Der er pt. ca. 130 diagnosticerede individer og deres familier tilknyttet familienetværket på verdensplan. Jeg vil ganske kort lige give jer et billede af hvad det er for et syndrom.

ADNP syndrom forårsages af en mutation I Kromosom 20q13 I ADNP genet, og ADNP er en forkortelse af Activity Dependent Neuroprotective Protein.

ADNP genet påvirker hjernens dannelse og udvikling, samt hjernens funktion. Udover hjernen, påvirker ADNP genet også mange andre organer og funktioner i kroppen.

Det forekommer stort set kun som en De Novo mutation, men der findes enkelte sager hvor et påvirket barn har same mutation som en upåvirket mor.

Overordnet kan ADNP syndrom forårsage problemer med det neurologiske, kardiovaskulære, endokrine, immun, muskulære, skeletale og gastrointestinale system. Det påvirker syn, hørelse, vækst, spisning og søvn. Det kan forårsage fra milde til svære udviklingsforsinkelser med kognition, tale og oral motorik, grovmotorik og finmotorik. Det forårsager adfærdsmæssige udviklingsproblemer som Autisme (ASD) i en stor del af de kendte patienter.

Faktisk er ADNP et af de oftest forekommende ASD-associerede gener der kendes til dato.

ADNP syndrome rammer begge køn i ligelig fordeling og dets estimerede prævalens er 1 ud af 27.000 børn i USA og Europa.

Der er pt. omkring 140 kendte tilfælde, og det estimeres at der findes i omegnen af 6400 eller flere, udiagnosticerede individer derude.

Der er pt. ikke nogen individuel gen-test for ADNP-syndrom.

SLIDE 10:

I år er der publiceret en artikel om en Bio-Marker som kendes fra 81% af de diagnosticerede børn. De havde alle et fuldt tandsæt da de var 11-12 måneder gamle, inklusive kindtænder. Så tidligt tandudbrud ses ikke i andre syndromer og det er derfor en unik Bio Marker for ADNP-syndrom.

SLIDE 11:

Herudover er der 60% af børnene der er født med en hjertefejl, og stort set alle børnene har kognitive vanskeligheder, og er derfor forsinkede i udvikling også med udvikling af tale og kommunikation. Mange har problemer med misdannelser i hjernen, og der ses en del anfald, absencer og epilepsi-lignende men der er for få der er undersøgt med MR og langtids-EEG.

Herudover er der udfordringer med forhøjet smertetærskel, stærk lydfølsomhed, og i det hele taget store sansebearbejdningsproblemer, hvilket gør det endog meget svært for disse børn at fungere bare nogenlunde i dagtilbud og skole, selvom det er specialtilbud.

SLIDE 12:

I forældregruppen er der stor stolthed over opdagelsen af tidligt tandfrembrud som Bio Marker, for den er et af de rigtig gode eksempler på hvordan et godt samarbejde mellem patienter med deres familier og læger og forskere bærer frugt. Netop ved at inddrage forældre og lytte til, og anerkende deres observationer kommer vi længere hurtigere.

Forhåbentlig vil dette føre til at børn vil blive diagnosticeret meget tidligere, og dermed åbne op for muligheden for at intervenere væsentligt tidligere end ellers.

SLIDE 13:

I december 2016 fik Albert en lillesøster – ikke en rigtig en, men en diagnose lillesøster i Odense. Så nu er de 2 i Danmark. Freja Minna er 18 måneder da hun får diagnosen, men har alligevel været ud og ind af sygehuset rigtig mange gange. Så hun sender en hilsen, og henstiller til at der langt tidligere i disse svære og komplicerede tilfælde, anvendes genetisk sekvensering, fordi det faktisk er ret frustrerende og i særdeleshed stressende for forældre at være magtesløse og stå hen i uvished.

Det ved vi alt om, for både min kone og jeg har været ramt af svær stress i det her forløb. Stress der skyldes lige dele bekymring over hvad der mon var galt med vores lille dreng, og så hele det store problemfelt der ligger ovre i den kommunale sagsbehandlingsverden, men det er en anden historie.

SLIDE 14:

Albert er nu blevet en skoledreng, og han nyder livet når musikken spiller og bølgerne rammer stranden. Og han deler villigt knus, kram og grin med hans nærmeste og betroede. Jævnaldrende er dog stadig lidt for højlydte og uforudsigelige, og det er et ret stort problem, der desværre fører til stress og angst og regression.

Men når han får de rette trygge rammer, ja så har vi en glad og humorfyldt søn. Og selvom han bestemt ikke kan og gør det samme som andre børn på hans alder, ja så kan og gør han helt sikkert mange andre gode, og måske også lidt usædvanlige ting, men det lader til at passe ganske godt til ham.