

2021

UNIK

Om at leve med en *sjælden diagnose*

ISSN: 2597-1646

Ingen
behandling

*Håbet
lever*

Etisk råd

*Ja eller nej
til gentest?*

Efter 35 år

*Gentest gav
diagnosen*

Huntingtons
sygdom

Far til 5

Maria er
bløder

Troede,
det var
normalt

+ Arv • Diagnostik • Sjælden uden diagnose • Når diagnosen ikke kan behandles

Er du unik? Eller kender du nogen, der er unik?

SÅ ER DETTE MAGASIN TIL DIG.

Der findes flere tusinde sjældne sygdomme og nok lige så mange måder at leve med en sjælden sygdom på. I dette nummer af UNIK møder vi otte danskere, der er både synligt og usynligt berørte af deres sjældne diagnoser. For nogle betyder den sjældne sygdom kun lidt, for andre har diagnosen indgribende betydning for hverdagen.

Du møder bl.a. Kirsten, hvis datter hverken kan tale eller bruge sine hænder. Og ingen behandling kan ændre ved det. Ebbes sygdom kan behandles, til gengæld tog det 35 år, før en gentest gav ham navnet på diagnosen. Maria anede ikke, at hun havde en diagnose, men troede, at hendes voldsomme blødninger var helt normale. Og endelig er der Max, der det meste af sit liv ikke har mærket meget til sin sygdom, men nu indhenter den sendebuterende, sjældne sygdom ham.

Mellem alle historierne deler eksperter ud af deres viden om arv og diagnostik. Etisk Råd diskuterer ja eller nej til gentest. Nationalt Genom Center fortæller om den nye genbank, der giver håb om hurtig diagnose og bedre behandling i fremtiden. Og patientforeninger giver gode råd til, hvordan du opnår kontrol over sygdommen og bliver hørt af kommunen.

Tak til jer, der ærligt fortæller os andre om livet med en sjælden sygdom. Tak til redaktionsgruppen og de andre eksperter, der uddyber temaerne med deres faglige indsigt.

Og tak til DIG, der læser magasinet.

Vi håber, at det vil give dig bedre indsigt i de sjældne liv.

UNIK er et magasin om og med danskere med sjældne sygdomme. Magasinet udkommer i forbindelse med Sjældnedagen 2021.

UNIK er finansieret af Sanofi Genzyme og udviklet i samarbejde med en redaktion af eksperter og skribenter. Alle interviewede i magasinet har givet samtykke til, at deres historier og billeder trykkes i magasinet UNIK.



Sanofi Genzyme, Lyngbyvej 2, 2100 København Ø.
MAT-DK-2000520 28. februar 2021

Redaktionen



ALLAN LUND
Overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet, og specialist i komplicerede, medfødte stofskiftesygdomme..



ANETTE TORVIN MØLLER
Overlæge ved Neurologisk Afdeling på Aarhus Universitetshospital. Forsker i arvelige sygdomme, især sjældne muskelsvindsygdomme.



HENRIK FREDERIKSEN
Professor i blodsygdomme ved Hæmatologisk Afdeling på Odense Universitetshospital og formand for Dansk Hæmatologisk Selskab.



MIA MARIA ROSDAHL HANSEN
Pårørende, bestyrelsesmedlem for Dansk forening for Williams Syndrom og medlem af Sjældne Diagnoser's forretningsudvalg.



NAJA SKOUW-RASMUSSEN
Patient og bestyrelsesmedlem i den europæiske organisation for folk med sjældne blødersygdomme, European Haemophilia Consortium.

Redaktør Lisbeth Bogh May,
Sanofi Genzyme
Skribent Maria Alstrup,
Molecule Consultancy
Korrektur Laura Hjortkjær,
Molecule Consultancy
Layout Bausatz
Foto Mew
Trykkeri CIMO
Oplag 6.000
Udgivet af Sanofi Genzyme, 2021



“
Det er
nuet,
der
gælder.”



Helle håber, at de nye teknologiske muligheder en dag vil give hende svaret på, hvad hendes søn fejler.



Indhold

4 SJÆLDEN UDEN BEHANDLING

Da Kirsten fik navnet på sin datters diagnose, ventede hun på, at lægerne fortalte, hvilken behandling hun skulle have. Men lægerne sagde ikke noget. For der var ikke nogen behandling.

12 Maria forstod tidligt, at hun ikke kunne det samme som andre børn. Men hun forstod ikke, at der ikke var nogen hjælp at hente, og at hun nok ville dø inden for et par år.

22 SJÆLDEN UDEN DIAGNOSE

Trods en intens og langvarig søgen kender Helle stadig ikke sin 13-årige søns diagnose. Men håbet spirer, hver gang de er til kontrol. For tænk nu hvis ...

32 Maria troede, det var normalt at skifte bind hver anden time ved menstruation. Hvad Maria ikke vidste var, at hun delte en arvelig blødersygdom med sin mor.

40 DIAGNOSTIK

Der gik 35 år, før en gentest gav Ebbe navnet på diagnosen. Diagnosen har slettet bekymringerne for sygdoms-udvikling. Til gengæld er den arvelig.

50 ARV

Max er far til fem og fandt som voksen ud af, at han havde arvet sin mors demens-sygdom. Nu udlever han og hans elskede Karin deres drømme, mens de kan.

62 Emma valgte fertilitetsbehandling for at undgå, at hendes barn ville arve hendes sjældne stofskiftesygdom. En vanvittig kamp – men med en lykkelig slutning.

66 Maria drømte om at få børn, men måtte sande, at det ville være for hårdt ved hendes skrøbelige krop. Fravalget var svært, men i dag ved hun, at det var det rigtige.

NÅR DIAGNOSEN IKKE KAN BEHANDLES



“Om natten drømmer jeg, at der kommer noget medicin, der gør, at Iben kan bare en lillebitte smule selv. At hun kan spise selv, gå på toilettet selv eller sige ja og nej. Sige mor.”

Det fortæller Kirsten. Hendes datter har Rett Syndrom, der er en af de mange sjældne sygdomme uden behandling.

**ALLIGEVEL KAN KIRSTEN IKKE
LADE VÆRE MED AT HÅBE.**



Iben var 3,5 år, da vi fik navn på diagnosen. På det tidspunkt var hun holdt op med at udvikle sig og kunne ikke tale, så jeg glædede mig til at høre, hvilken behandling der kunne hjælpe. Men lægerne sagde ikke noget. I stedet stak de os en bunke papirer, hvor der stod en masse – men intet om behandling. Det fortæller Kirsten, der ikke kunne forstå, at der ikke var noget at gøre ved hendes datters syndrom.



”Jeg plejer at finde løsninger på udfordringer – det kan jeg ikke med Ibens syndrom. For der findes ikke en behandling”, fortæller Kirsten.

Jeg plejer at finde løsninger på udfordringer. For det har jeg altid troet, at man kunne. Men det, ved jeg nu, er forkert. Alligevel kan jeg ikke acceptere, at der ikke er en behandling, der kan hjælpe min smilende datter. Jeg leder stadig efter løsningen og følger med i forskningen ude i verden. Jeg kan ikke lade være med at håbe.

STADIG EN SORG

I dag er Iben 9 år og går på specialskole. Hun kan bevæge sig omkring i hjemmet, men har ikke fuld kontrol over sin krop. Hun bruger sine øjne til at forsøge at tale via en øjenstyringscomputer, og hun har brug for hjælp til daglige gøremål som at spise og tage tøj på.

– Det tager lang tid at komme sig over den sorg, det er at få et så handicappet barn. Tid og psykologsamtaler har hjulpet, men det stikker stadig, når jeg ser andre børn løbe rundt på legepladsen, eller jeg tænker på Ibens fremtid. Men jeg kan ikke være ked af det hele tiden. Det er for negativt. Og så bliver hele mit liv negativt. Og det tillader jeg ikke.

NÅR IBEN GRINER

Så Kirsten har affundet sig med situationen og nyder de gode dage.

Iben har Rett Syndrom, der hæmmer hendes udvikling fysisk og psykisk.



Iben har ikke fuld kontrol over sin krop og kan ikke tale. Hun bruger en øjenstyringscomputer til at forsøge at kommunikere med.

“

Andre dage lykkes intet, og *tårerne sidder løst*.

– Jeg elsker at se Iben stråle af stolthed og glæde, når hun lykkes med noget. Hun mærker, når vi forstår hende, og belønningen er stor. Så griner hun så inderligt og smittende. Der er intet så fantastisk som de dage.

SPØRGSMÅL UDEN SVAR

Andre dage lykkes intet, og tårerne sidder løst. Heldigvis er Kirsten og hendes mand blevet gode til at give hinanden et break, når der er brug for det, ligesom aflastningen giver et pusterum. Og så har de hver en ugentlig fridag, hvor de ikke behøver at forholde sig til andet end dem selv.

– Diagnosen er bearbejdet. Nu opstår usikkerheden ved alle de spørgsmål, Iben ikke kan svare på. Får hun mad nok? Kan hun lide maden? Klemmer hendes sko? Har hun mareridt eller smerter, når hun vågner midt



Kirsten håber på, at der en dag kommer en behandling, der kan hjælpe hendes datter bare en lille smule.



Hvad er Rett syndrom?

Rett syndrom er et sjældent og medfødt neurologisk syndrom, der påvirker både den psykiske og fysiske udvikling. Syndromet kan opstå tilfældigt eller ved en genfejl.

Børn med Rett syndrom udvikler sig i deres første leveår normalt eller lettere forsinket end andre børn. Herefter går barnets udvikling typisk i stå. Det kan bl.a. vise sig ved, at barnet holder op med at sine bruge hænder, mister sit sprog, har svært ved at spise og skeler.

Folk med Rett syndrom lærer sjældent at tale og gå, og de kan have ufrivillige håndbevægelser. Nogle oplever også følgesygdomme som vejrtræknings- og søvnforstyrrelser, epilepsi og skæv ryg.

I Danmark har vi 124 kendte tilfælde af Rett syndrom, hvoraf kun tre er drenge/mænd. Hvert år er der cirka 2-3 nye tilfælde af syndromet.

Kilder: Sundhed.dk,
Center for Rett Syndrom

Kirsten og hendes mand er forældre til Iben, der har Rett Syndrom og lillesøster Jane, der er rask.

om natten? Hvordan har hun det egentligt? Det er som om, der er en klokke rundt om Iben. Og bag den er der en sød og dejlig pige. Man kan bare ikke altid komme ind til hende. For syndromet blokerer vejen.

HÅBET LEVER

Kirsten håber stadig på at få hjælp til at komme igennem klokken og ind til sin datter.

– Jeg ved godt, at der aldrig kommer en medicin, der fikser hende. Mit problem er ikke, at jeg skal give hende mad og skifte hende, og at hun aldrig nogensinde kommer til at kunne noget, uden at jeg er med. Jeg vil bare så gerne give hende noget, hun kan – selv. Hvis nu, der kom en behandling, der kunne få hendes hænder til at fungere, så hun kunne male. Eller hvis hun kunne tale, så andre kunne tale med hende. Enhver forbedring, stor som lille, vil kunne gøre en forskel for min datter. Så jeg håber stadig. ■

LANDSFORENINGEN RETT SYNDROM udgiver fire gange årligt medlemsbladet "Rett Nyt". Her kan du læse om andre med Rett Syndrom og om gode råd, erfaringer og problemer med syndromet. Se mere på rett.dk

“Det er som om, der er en klokke rundt om Iben. Og bag den er der en sød og dejlig pige. Man kan bare ikke altid komme ind til hende. For Rett syndrom blokerer vejen,” fortæller Kirsten.



“
Lykken er,
når Iben griner.”

Sådan bliver du *hørt* af kommunen

At søge støtte gennem det sociale og kommunale system er som at lægge et puslespil med 5000 brikker. Uoverskueligt, tålmodighedskrævende og til tider frustrerende. Men det er muligt, fortæller

Mia Maria Rosdahl Hansen, der er mor til Hjalte med Williams Syndrom og en del af Sjældne Diagnosers forretningsudvalg. Her deler hun en skabelon for, hvordan du højner dine odds for at opnå den støtte, du søger hos kommunen.



**MIA MARIA
ROSDAHL
HANSEN**

er mor til 6-årige Hjalte, der har Williams Syndrom. Hun er medlem af Sjældne Diagnosers forretningsudvalg og sidder i bestyrelsen for Dansk Forening for Williams Syndrom. Her rådgiver hun andre sjældne familier om at navigere i det danske sundhedssystem, og hvordan man søger støtte.

Det kan tage tid og tålmodighed at lære at finde rundt i systemet. Det ved Mia alt om:
- Jeg har brølet hovedet af en fra kommunen. Jeg vidste godt, at det ikke var denne ene persons skyld, og jeg undskyldte også, da jeg genvandt fornuften. Men ud skulle det. Selvom et hysterisk anfald ikke var vejen til at opnå det, jeg ønskede for mig og min søn. Der er smartere metoder til at få den hjælp, man søger hos kommunen, har jeg lært.

Sådan fortæller Mia, hvis søn ikke kan behandles. Til gengæld kan han og resten af familien lette hverdagen med nogle af de støttemuligheder, vi har i Danmark. Erfaringerne deler Mia nu ud af

som bestyrelsesmedlem af Dansk Forening for Williams Syndrom.

VÆR DEN GODE PATIENT

- Mit bedste råd til dig, der er i et forløb med kommunen, er: Vær den gode patient - eller pårørende. Når du indleder i en skinger tone med at sige, hvad du vil have, bliver du automatisk mødt af modvilje. Taler du derimod pænt, roligt og velargumenteret, har du gode odds for at opnå det, du ønsker.

Mia anbefaler, at du forbereder dig grundigt på samtalerne med kommunen. Sæt dig ind i, hvad du har ret til, og øv dig i at formulere argumenterne for, hvorfor lige netop denne støtte kan gøre en forskel for dig eller dit barn.

HER KAN DU FÅ UVILDIG - OG GRATIS - RÅDGIVNING

Sjældne Diagnosers Helpline kan besvare spørgsmål om alt fra sociale rettigheder og støttemuligheder til, hvordan du håndterer lavpraktiske udfordringer i hverdagen. Kontakt via sjaelnediagnoser.dk/helpline

“Du har størst chance for at *opnå det, du ønsker*, når du taler pænt, roligt og velargumenteret.



Det kan du (bl.a.) søge støtte til hos kommunen

Som sjælden dansker kan du søge støtte til det, som sygdommen er årsag til, at du ikke kan. Listen af støttemuligheder er imponerende lang og rummer bl.a. disse områder:

- Hjælpemidler, briller, indretning i hjemmet.
- Træning, fysioterapi, ergoterapi.
- Uddannelse, specialpædagogisk bistand, frit skolevalg.
- Hjælper, afløsning i hjemmet, aflastning uden for hjemmet.
- Kurser, forældre/søskende-grupper, psykologhjælp.
- Økonomisk støtte, tabt arbejdsfortjeneste, førtidspension.
- Kørsel, transport til skole og hospitalsundersøgelser.

SKABELON FOR SAMTALEN MED KOMMUNEN

- Jeg har efterhånden udviklet en skabelon for, hvordan jeg starter en samtale med en sagsbehandler: Først trækker jeg vejret heeeelt ned i maven. Og så siger jeg stille og roligt: “Goddag, jeg hedder Mia. Jeg er mor til Hjalte, der har Williams Syndrom. Det betyder, at han ikke kan det og det og derfor har behov for det og det. Så hvordan kan vi få det til at lykkes?”

BLIV HØRT

Mia erkender, at når hun møder den syvende sagsbehandler inden for tre år, må hun tage et par ekstra vejtrækninger. Men gevinsten er stor:

- Jeg oplever helt sikkert at blive hørt mere, når jeg taler sagligt og roligt om min situation og mit behov. Selvfølgelig får jeg ikke alt, jeg drømmer om. Men det hjælper absolut at være den gode patient.

DUKH, Den Uvildige Konsulentordning på Handicapområdet, er paragrafnorder. Her kan du få rådgivning i reglerne for støtte og sagsgange, og du kan få vejledning i eventuelle klagemuligheder. Kontakt dem via DUKH.dk

DET ER VED AT VÆRE NU

Da jeg var 2 år, fortalte lægerne mine forældre, at jeg næppe ville blive mere end 7-8 år. Der var ingen behandling, intet håb ...

**MEN DET KOM
DER SENERE.**





“
Jeg forstod
tidligt, at jeg
ikke var
som andre.”

Jeg forstod tidligt, at der var meget, jeg ikke kunne. Hvad jeg til gengæld ikke forstod var, at der ikke var nogen hjælp at hente, og at jeg derfor nok ville dø inden for et par år.

Maria, der i dag er 40 år, lever med den sjældne stofskiftesygdom Gaucher, der gør hendes krop skrøbelig. Derfor har hun aldrig kunnet det samme som sine jævnaldrende, heller ikke da hun var barn, og der endnu ikke fandtes behandling.

IKKE SOM DE ANDRE

– Første gang, det gik op for mig, at jeg ikke var som de andre børn, var i børnehaven. Her fes børnene rundt på legepladsen og op og ned ad klatreborge, mens jeg sad i sandkassen og så på. Jeg ville også gerne være med – men det kunne min krop ikke.

Når Maria alligevel nogle gange forsøgte at være med, skete det ofte, at hun faldt. Hun kunne ikke nå at afværge og endte som regel på hospitalet med brud på knoglerne.

– Hospitalet blev mit andet hjem. De andre børn i børnehaven faldt og rejste sig, fik næseblod og tørrede blodet væk, havde feber og kom sig. Jeg røg på hospitalet. Hver gang. Mine led og knogler smertede konstant, og jeg havde blå mærker over det hele.



Maria mærkede tidligt, at der var meget, hun ikke kunne. Men at sygdommen kunne tage livet af hende, forstod hun ikke.

Maria holdt sig derfor i ro så meget som muligt. I stedet fordybede hun sig i eventyr og tegnede historier om hospitalsstuer og sygeplejersker. For sådan så hendes verden ud.

DE GODE ÅR

Da Maria var 9 år, flyttede familien til Grønland, hvor Marias mor kommer fra. Maria husker det som en tid, hvor kroppen tillod hende at være barn.

– Jeg havde energi til at gå i skole, og jeg klarede mig godt. Jeg havde legeaftaler hos mine nye venner. Jeg lærte sågar at skøjte. Men så begyndte jeg at få det dårligt igen. Så dårligt, at jeg ikke kunne gå i skole.

HÅBET SVINDER IND

Til sidst var Maria så ramt, at hun som 12-årig måtte tilbage til Danmark for at blive indlagt på Rigshospitalet.



Da Maria var 2 år, fik forældrene at vide, at der ikke var noget at gøre. Der var ingen behandling, og Maria ville næppe blive mere end 7-8 år.



“

Der var ingen behandling,
intet håb for overlevelse.

– Jeg kunne ingenting. Jeg kunne ikke spise. Jeg kunne ikke gå. Jeg kunne næsten ikke tale. Samtidig var min krop ved at eksplodere af smerter. Jeg kan huske min fars blik, da jeg overhørte lægen sige: “Det er ved at være nu.” Det var først da, jeg tænkte, at jeg måske ikke ville klare den.

MEN SÅ SKER DET UTROLIGE

En dag kommer overlægen farende og fortæller, at USA netop har godkendt den første behandling nogensinde til sygdommen. Den kan ikke kurere sygdommen, men den kan holde den nede.

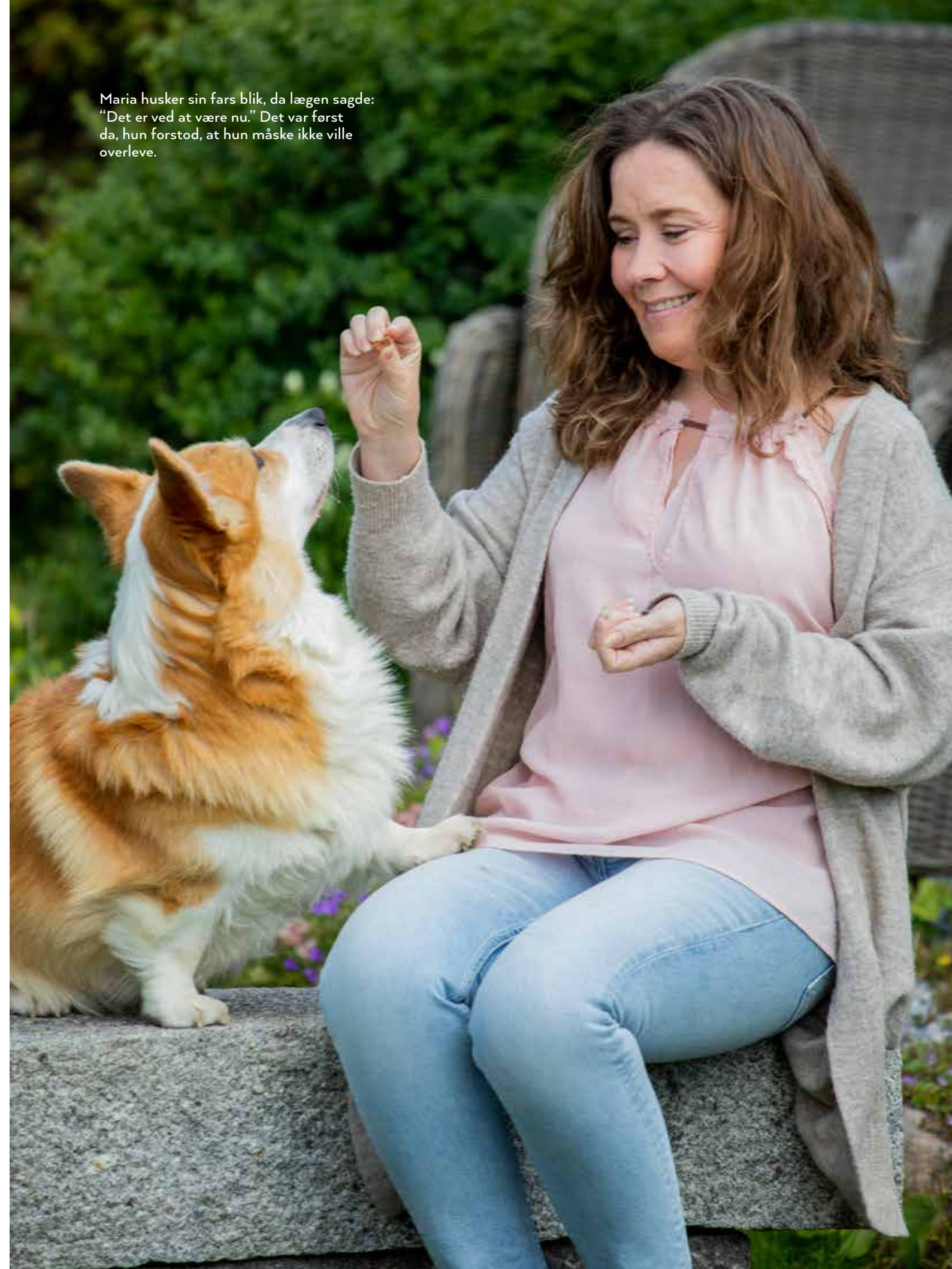
– Jeg husker det tydeligt: Lægens iver og min fars – nu håbefulde – blik. Og mig, der ligger der og tænker, at der må være nogen, der holder hånden over mig.

Nu begyndte kapløbet med at få behandlingen godkendt til Maria. Normalt kunne det tage år, men fordi det i Marias tilfælde vitterligt var et spørgsmål om liv eller død, lykkes det at få en hastegodkendelse.

LEVER I NUET

I dag er Maria 40 år gammel. Hun er stadig mærket af sygdommen, og det har ikke altid været lige let.

Maria husker sin fars blik, da lægen sagde: “Det er ved at være nu.” Det var først da, hun forstod, at hun måske ikke ville overleve.





GAUCHERFORENINGEN

inviterer to gange om året til danske eller nordiske medlemsmøder. Her kan du møde andre, der kender til sygdommen, og eksperter informerer om seneste nyt. Læs mere på gaucherforeningen.dk. Du får også adgang til en lukket Facebookgruppe, hvor du har mulighed for at tage kontakt til de andre medlemmer af Sjældne-netværket. Læs mere på sjældne-netværket.sjældnediagnoser.dk



Maria har den sjældne stofskiftesygdom Gaucher, der giver mange blødninger og blå mærker og får kroppens led og knogler til at smerte.

– Jeg var heldig, jeg klarede den. Alligevel har jeg brugt alt for meget energi på at ærgre mig over de ting, jeg ikke kan. Og jeg har frygtet, hvad fremtiden bringer. Men jeg kan ikke ændre ved hverken fortid eller fremtid. Til gengæld kan jeg sørge for, at jeg lige nu lever det liv, jeg var så heldig at bevare. Så jeg fokuserer på at lave det, der gør mig glad med de mennesker, jeg holder af. Og så håber jeg på, at der i fremtiden vil komme nye behandlinger, der kan hjælpe mig med de udfordringer, som min sygdom stadig giver mig. ■

Hvad er Gauchers sygdom?

Gauchers sygdom er en sjælden stofskiftesygdom, der kan komme til udtryk på meget forskellig vis.

For nogle har sygdommen begrænsede symptomer, og symptomerne opdages ikke, før de bliver ældre. For andre kan symptomerne udvikle sig kort efter fødslen og give mange helbredsmæssige problemer.

Sygdommen opdeles i type 1, 2 og 3.

Det væsentligste ydre kendetegn for sygdommen er en udspilet, rund mave. Den skyldes, at sygdommen forstørrelser milten og leveren. Det gør den, fordi kroppen ikke kan komme af med affaldsstoffer, der i stedet ophober sig. Det går ud over kroppens organer, som med tiden kan tage skade – især skelet og knoglemarv.

Skaderne på knoglemarven giver problemer med lav blodprocent og lave blodplader, som kan give blødninger, der er svære at stoppe. Netop disse to symptomer er de hyppigste grunde til, at folk bliver sendt til udredning. Den lave blodprocent kan komme til udtryk som træthed, mens blå mærker og hyppige blødninger kan være tegn på lave blodplader.

Gauchers sygdom kan ramme både børn og voksne af begge køn. I Danmark har vi 25 kendte tilfælde af sygdommen. Sygdommen er medfødt, arvelig og kronisk. Heldigvis kan du få flere typer behandling, som kan afhjælpe sygdommens symptomer og komplikationer.

Kilde: Sundhed.dk, overlæge Allan Lund

Hvordan hjælper du *dig selv*?

Der vil stort set altid være udfordringer forbundet med at leve med en kronisk sygdom. Uanset om den kan behandles eller ej. Men du kan gøre meget for at gøre hverdagen lettere for dig selv. Især én ting kan gøre en forskel, fortæller overlæge Anette Torvin Møller.



**ANETTE TORVIN
MØLLER**

er overlæge ved Neurologisk afdeling på Aarhus Universitetshospital. De sidste 15 år har hun hjulpet sjældne danskere og forsket i arvelige sygdomme, især ALS, Huntington, Duchenne og sjældne muskelsvindsygdomme.

FÅ HJÆLP HER

De fleste mennesker har perioder, hvor livet opleves så svært, at det kan være svært at magte. Få hjælp og støtte på livslinien.dk

Jeg oplever, at dem, der har det sværest, er dem, der ikke taler om deres sjældne sygdom. De bruger i stedet unødigt meget energi på at skjule både sygdom og frustrationer. Men tavsheden kan gøre det sværere at leve med sygdommen, advarer overlæge Anette Torvin Møller.

ÅBENHED GIVER SYGDOMSKONTROL

Hun fortæller, at vi alle har brug for nogen at dele vores glæder og sorger med. Det er et almenmenneskeligt behov, og det ændrer sig ikke, fordi du lever med en sjælden sygdom.

– Jeg ved godt, at det er let for mig at sige, at du skal tale åbent om din sygdom. Det kan være svært at åbne op for samtalen og svært at sætte ord på. Men åbenheden gør, at du er bedst muligt i sygdommen. Du lader den ikke styre dig.

Anette fortæller, at det kan være mindre svært at tage hul på snakken, når du taler med en fortrolig ven fremfor familie. Og så minder hun om, at også en psykolog kan hjælpe dig med at bearbejde tanker om at have en kronisk sygdom. Ofte har patientforeninger kontakter til psykologer, der kender til sygdomsområdet. Og du vil som regel kunne søge om tilskud til psykologsamtaler. Men psykologen er din ekstra støtte. Dine venner og din familie skal stadig vide besked.

DU SÆTTER RAMMERNE

– Når du første gang fortæller en person, at du har en sjælden sygdom, må du forvente spørgsmål. Hvordan mærker du sygdommen? Hvad forhindrer sygdommen dig måske i at gøre? Hvordan kan jeg hjælpe dig? Dine svar er din mulighed for at vise, at sygdommen er en del af dig uden at være din identitet.



Hjælp og få hjælp i netværk

Lukkede Facebookgrupper er et godt sted at øve sig i at tale om din sygdom. Her kan du både spørge til råds og dele ud af egne erfaringer.

Grupperne kan ligesom patientforeninger gøre dig klogere på din sygdom, og hvordan du kan håndtere de udfordringer, som sygdommen kan give.

Husk, der findes både danske og internationale netværk.

“

Du er bedst muligt i sygdommen,
når du taler åbent om den.

Anette anbefaler, at du efter den indledende snak om, hvad sygdommen betyder for dit liv, sætter rammer for, hvordan I fremover skal tale om sygdommen.

– Gør dine venner og din familie klart, hvornår og hvor længe du vil tale sygdom. Det er vigtigt, at de føler, at de altid kan spørge, men også forstår, at sygdommen ikke skal være omdrejningspunktet for jeres samtaler.

TAL OM TABUET

Der kan dog være perioder, hvor du vil have godt af at tale mere om din sygdom, end du plejer: Når det hele ser sort ud.

– Alle kommer ned i en bølgedal en gang imellem. Du kan føle dig som en klods om benet og være frustreret over, at noget, der er så let for andre, er så svært for

dig. Det er normalt og helt okay at have denne slags tanker. Bare lad være med at holde dem for dig selv, for så risikerer du at sidde fast i bølgedalen.

Anette fortæller, at hun har mødt sjældne danskere, der har gået med triste tanker så længe, at de er endt med at opleve selvmordstanker. Den slags tanker må du aldrig gå med alene.

– Det er et kæmpe tabu at have selvmordstanker. Derfor er jeg bange for, at mange holder disse meget triste tanker for dem selv. Men hvis du ikke siger følelserne højt, risikerer du at sidde fast i tristheden. Til gengæld kan du komme ud af håbløsheden, når du åbner op og taler med en fortrolig om, hvordan du har det. Det kan være en nær ven, din læge, en psykolog. En, der lytter, opfordrer Anette, der understreger, at du aldrig må gå alene med tankerne.



HÅBER STADIG PÅ AT FINDE DIAGNOSEN

Gustav er 13 år og har et sjældent syndrom. Jagten på diagnosen har været lang og intens – og har **ENDNU IKKE GIVET SVAR.** Gustavs mor, Helle, håber stadig på en diagnose – men årsagen er en anden i dag, end den var tidligere.



—

Gustav var 10 minutter gammel, da jeg fik beskeden, at han havde isoleret ganespalte og derfor kunne få svært ved at amme. Jeg fattede det ikke. Jeg havde lussingesyge under graviditeten og var derfor blevet grundigt tjekket. Ingen fostervandsprøver eller scanninger havde vist skader af nogen art. Så jeg forstod ikke, hvordan det kunne ske, fortæller Helle om de første tegn på sin søns syndrom.



Helle håber, at de nye teknologiske muligheder en dag vil give hende svaret på, hvad hendes søn fejler.

Helle indså endnu ikke alvoren - heller ikke, da hun søgte om fysioterapi, fordi Gustavs udvikling sakkede bagud. Derfor fik hun et chok, da hun læste Gustavs journal.

– Der, midt i det hele, stod der, at Gustav var psykisk og fysisk-motorisk retarderet. Er min søn retarderet? Så bliver han jo ikke rask! tænkte jeg.

EN NY VIRKELIGHED

Helle og hendes mand brød sammen. For en stund kunne de kun tænke på, hvor synd det var for dem og allermest for Gustavs storebror Mads. Forestillingen om kernefamilien med to brødre, der kunne lege sammen og være hinandens støtte, blev fejlet af vejen af en ny virkelighed.

– Det tog lang tid at fordøje og acceptere alvoren i Gustavs sygdom. I starten var jeg som lammet. Men langsomt blev jeg klar til at handle. Nu var det tid til at finde en løsning.

Helle var overbevist om, at hun med den rette kost og træning kunne gøre ham rask. Det var først, da Gustav blev tilknyttet Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet, at hun forstod omfanget af Gustavs udfordringer:

– Lægen sagde, at Gustav formentlig havde et syndrom. Og så begyndte hun at liste alt det, der var an-



“
Jeg mangler nogen at *spejle mig i*.

derledes ved min søn: Langsom udvikling, skelen, særlige ansigtstræk, lille hoved-omfang... Med de ord døde håbet om, at jeg selv kunne gøre Gustav rask.

JAGTEN PÅ EN DIAGNOSE

I stedet kastede Helle nu al sin energi ind i at finde en diagnose.

– Gustav fik gentest og blev undersøgt igen og igen. Jagten på diagnosen var intens og langvarig. Indtil den dag, hvor lægen fortalte, at der ikke var mere at undersøge. Alt var forsøgt, og svaret manglede stadig.

Helle savnede nogen at spejle sig i.



“Der er nogle ting, man
heldigvis fortrænger,”
fortæller Helle:
“Man kommer videre.”

Gustavs storebror har ikke noget syndrom, men havde Helle fået flere børn, ville der have været 25 % risiko for, at også dette barn ville være handikappet.



SJÆLDNE-NETVÆRKET

For dig, der har sjælden sygdom tæt inde på livet og ikke har en relevant forening at henvende dig til, fx hvis du ikke har en diagnose. Netværket er både for patienter og pårørende og er styret af Sjældne Diagnoser. Som medlem får du bl.a. adgang til en lukket Facebookgruppe, hvor du har mulighed for at tage kontakt til de andre medlemmer af Sjældne-netværket. Læs mere om netværket på sjældne-netvaerket.sjaeldnediagnoser.dk

“

Mon Gustavs syndrom er *arveligt*?

– Jeg kunne se, hvor meget det betød for andre forældre at få en diagnose. De kunne udveksle erfaringer med andre i samme situation og få en forståelse af sygdommen, og hvad fremtiden ville bringe. Jeg var voldsomt misundelig.

DIAGNOSEN MANGLER STADIG

I dag er Gustav 13 år og har stadig ikke en diagnose på sit syndrom. Til gengæld har han fået flere andre diagnoser, som har gjort Helle klogere på sin søn.

– Gustav har autisme og har det bedst med hverdage uden overraskelser. Han har også fået konstateret ADHD og får medicin for det. Det har givet mere ro i hverdagen. Så nu er der overskud til at grine ad hans finurlige humor og lytte med, når han udspringer fremmede

mennesker om deres liv. Han kan være ret så charmerende, fortæller Helle med et smil.

NY TEKNOLOGI GIVER NYT HÅB

Som tiden er gået, fylder den manglende diagnose mindre.

– Vi har fundet ro i det. Det er opslidende at jage diagnosen, og jeg tror, jeg ville have kørt mig selv helt ned, hvis jeg var blevet ved så intenst, som jeg gjorde i starten. Men vi går stadig til kontroller, og hver gang håber jeg på nyt. Især vil jeg gerne vide, om syndromet er arveligt. For hvad nu hvis Gustavs storebror risikerer at give det videre til sine fremtidige børn? Lægerne bliver stadig klogere på gener og får bedre teknologiske muligheder. Så jeg håber, at jeg en dag får nogle svar. ■

DET LYKKEDES

Lige før UNIK blev trykt, holdt Helle op med at håbe. For efter 13 års søgen er det endelig lykkedes at finde diagnosen – en hyper sjælden proteinfejl. En genanalyse gav svaret. Gustav er så vidt vides den eneste dansker med sygdommen. Og hans storebror kan ikke give den videre til sine fremtidige børn.



Opgiv ikke *håbet* om diagnose

Selvom du endnu ikke kender din diagnose, er det vigtigt at fortsætte med at gå til kontroller og bevare troen på, at lægerne en dag finder svaret. Sådan lyder rådet fra en professor i blodsygdomme, der flere gange er lykkedes med at finde en ukendt diagnose.



HENRIK FREDERIKSEN
er professor i blodsygdomme og overlæge på Hæmatologisk Afdeling på Odense Universitets-hospital. Han forsker i kendte og sjældne blodsygdommes årsager, forekomst og fremtidsudsigter. Henrik er også formand for blodlægenes faglige selskab, Dansk Hæmatologisk Selskab.

Henrik Frederiksen forsker i kendte og sjældne blodsygdomme. Han leder efter svar på, hvad der forårsager sygdommene, hvor ofte de forekommer, og hvad fremtidsudsigterne er for de mennesker, som sygdommene rammer. Hans ihærdighed har betydet, at han flere gange er lykkedes med at finde en diagnose på en sygdom, der har været ukendt i årtier.

– Vores forståelse for gener og genetiske sygdomme vokser hele tiden. Hvad vi ikke kunne diagnosticere for fem år siden, kan vi måske finde diagnosen på i dag. Det lykkes langt fra altid, men chancen for at få en diagnose bliver hele tiden større, fortæller han.

“
Chancen for at finde diagnosen *vokser med tiden*.

BEVAR HÅBET

Efterhånden, som flere og flere bliver gentestet, vokser mængden af data, vi kan sammenligne og analysere. Derfor bliver forskerne hele tiden dygtigere til at forstå genernes sammensætning.



“
Du lever bedst med en sygdom uden diagnose, når du accepterer den som *en del af dit liv*.

– I takt med, at vores viden vokser, vokser håbet for en fremtidig diagnose også. Så selvom lægerne endnu ikke er lykkedes med at finde en diagnose på din sygdom, er det vigtigt, at du bliver ved med at gå til kontroller og får lavet de undersøgelser, der skal til. Både for at holde øje med, hvordan den ukendte sygdom udvikler sig, og fordi der måske en dag kommer det svar, du har ventet på.

ACCEPTER UVISHEDEN

Henrik understreger, at selvom håbet om en diagnose eksisterer, bliver du også nødt til at finde en accept af, at du endnu ikke har et navn på diagnosen.

– Du lever bedst med en sygdom, når du accepterer den som en del af dit liv. Selvom du ikke har en diagnose, kan du stadig spørge din behandler om, hvad han eller hun forventer, at sygdommen vil betyde – og ikke betyde – for din hverdag. Er der noget, du undrer dig over, så spørg. Indsaml den viden, der er, og få vejledning i, hvad der kan være af helbredsproblemer nu og i fremtiden, og hvordan du får hjælp til at håndtere dem. Viden om sygdommen vil gøre uvisheden om diagnosen lettere at acceptere. Og så må tiden vise, om det en dag bliver muligt at finde diagnosen.

Troede, det var normalt

Maria var 25 år, før hun fandt ud af, at hun er født med en sjælden blødersygdom. Tegn havde der ellers været nok af med blå mærker, heftig menstruationsblødning og et kejsersnit, der ikke ville stoppe med at bløde. Men sådan var det jo bare i Marias familie. Hendes mor havde de samme tegn. **MEN SÅ EN DAG FALDT BRIKKERNE PÅ PLADS.**

»»



Jeg har altid blødt fuldstændig vanvittigt ved menstruation. Jeg brugte natbind døgnet rundt og skiftede dem hver anden time – også om natten. Og alligevel blødte jeg ofte igennem. Men jeg tænkte aldrig over, om det var normalt at bløde så meget, for det var det samme for min mor.



Maria har altid haft let til blå mærker, og sår har været længe om at hele. Men det er først som voksen, at hun har fundet ud af, at det skyldes en blødersygdom.

Jeg ville ønske, at jeg havde talt med mine veninder i teenageårene, for så havde jeg forstået, at mine heftige blødninger ikke var normale. I stedet brugte jeg alt for meget energi på at planlægge, hvilket tøj jeg havde på, så jeg kunne skjule det, hvis jeg blødte igennem, og jeg kæmpede for, at ingen så mit store natbind, når vi klædte om til idræt. Jeg var så flov.

JEG SPEJLEDE MIG I MIN MOR UDEN AT VIDE, at vi begge havde samme blødersygdom. Og det gjorde jeg til trods for, at min mor ligesom jeg kunne bløde voldsomt. Faktisk blødte hun så uhæmmet, da hun fødte mig, at hun var i livsfare. Det var også ved at gå helt galt, da jeg selv skulle føde og endte med et kejsersnit. For jeg blev ved og ved med at bløde, og jeg tabte så meget blod, at jeg efter tre dage blev genopereret.

JEG TÆNKTE, AT JEG MÅSKE IKKE VAR egnet til at blive mor. Jeg kunne ikke finde ud af at få barnet ud selv og endte i et blodigt kejsersnit. Jeg fik aldrig gang i amningen, fordi min krop var helt smadret oven på fødslen. Jeg havde en rigtig møgstart på mor-rollen og blev i tvivl, om jeg skulle have flere børn.



“Jeg ville ønske, jeg havde turde tale med mine veninder om de voldsomme blødninger,” fortæller Maria, “så havde jeg måske forstået, at det ikke var normalt.”

“
Jeg troede, det var normalt
at skifte bind *hver anden time*.”

MEN SÅ FALDT BRIKKERNE ENDELIG PÅ PLADS. Min mor havde i en længere periode fået flere og flere blødninger, da hendes læge til en konference tilfældigvis hører om blødersygdommen von Willebrand. Beskrivelsen lød som en beskrivelse på min mor. Og således fik min mor i en alder af 48 en diagnose for noget, hun altid havde levet med – i troen om, at det var normalt. Nu pegede pilen på mig.

Da jeg fik diagnosen, kunne jeg godt høre, at jeg burde have reageret på tegnene. Hvordan kunne jeg tro, at menstruation var lig med det blodbad, jeg oplevede

Har du altid haft let til blå mærker og næseblod og svært ved at stoppe blødninger, kan det være tegn på blødersygdommen von Willebrand, som ofte opdages sent.

Hvad er von Willebrands sygdom?

Von Willebrands sygdom er en arvelig blødersygdom. Sygdommen skyldes mangel på – eller dårlig funktion af – det protein, der hedder von Willebrands faktor. Proteiniet hjælper blodet med at størkne.

Når du har von Willebrands sygdom har du derfor tendens til hyppige eller voldsomme blødninger. Du kan bløde usædvanligt meget efter skader, når du får trukket en tand ud eller ved operation. Du får lettere blå mærker, har tendens til næseblod, og som kvinde kan du have langvarige og kraftige blødninger ved menstruation.

Von Willebrands sygdom kan behandles, men det kræver, at du ved, at du har diagnosen. I dag lever omkring 500 danskere med sygdommen, men det skønnes, at langt flere lever med sygdommen uden at vide det. Sygdommen er lige så normal hos kvinder som hos mænd. Ofte stilles diagnosen ved, at andre i familien får stillet diagnosen eller ved ualmindelig voldsom blødning under fødsel eller ved operation.

Kilde: Bløderforeningen og professor i blødsygdomme Henrik Frederiksen



hver måned? Hvordan kunne jeg undgå at undre mig over, at min fod ikke blev blå-gul, men kulsort, da jeg forstuede anklen? Hvordan kunne jeg tro, at det var mig, der ikke var egnet til at blive mor, når nu fødslen gik så skidt?

JEG ER IKKE SIKKER PÅ, AT JEG HAVDE FÅET FLERE BØRN, hvis ikke jeg havde fået diagnosen. Men den fik jeg, og i dag har jeg tre dejlige unger. Forud for de næste fødsler lagde vi en fødselsplan, så både jeg og hospitalspersonalet vidste, hvilken medicin jeg skulle have, og hvordan vi skulle handle, hvis der opstod blødninger, eller blodprocenten begyndte at styrtdykke. Det blev ikke nødvendigt, men gav tryghed.

MINE BØRN HAR IKKE ARVET SYGDOMMEN. Men jeg holder øje med dem. Især min 8-årige datter. Hun får ikke lov til at spejle sig i sin mor, når hun en dag får menstruation. Nu taler vi om det, der for mig tidligere var et tabu. Vi taler om menstruation, blod og blå mærker. For sådan er det bare i vores familie. ■



Maria opfordrer unge og deres forældre til at tale om menstruation. For hvordan finder man ellers ud af, hvad der er normalt – og unormalt.

Er du blødt igennem?

Kraftig menstruationsblødning kan være et tegn på en sjælden blødersygdom. Alligevel holder alt for mange kvinder deres udfordringer med menstruationen for dem selv. Derfor bliver de i troen om, at det er normalt at skifte bind hver anden time og ofte bløde igennem.

Det vil Danmarks Bløderforening gerne ændre ved, og de sætter derfor særligt fokus på sjældne blødersygdomme blandt kvinder på:

blødtigennem.dk

DANMARKS BLØDERFORENING

er for dig, der lever med en sjælden blødersygdom. Foreningen taler blødernes sag, når det gælder levevilkår og rammer for behandling. Som medlem kan du deltage i alskens aktiviteter for forskellige aldersgrupper, og du kan få vejledning og støtte af både socialrådgiver og psykolog. Læs mere på bløderforeningen.dk

Genvej til HURTIGERE DIAGNOSE

Det kan være svært at forklare ens læge, hvad der er galt, når tegnene er svage. Ofte handler det mere om en mavefornemmelse end et konkret symptom på en diagnose. Så hvordan undgår man at blive sendt hjem igen uden hjælp, når man opsøger lægen? Det har Naja Skouw-Rasmussen fra Danmarks Bløderforening og European Haemophilia Consortium et bud på.

NÅR DU GÅR TIL LÆGEN og fortæller, at du er plaget af træthed, kraftig menstruation eller hyppig hoste, kan det være tegn på et utal af sygdomme. Og der vil være langt til at få stillet en sjælden diagnose. Går du i stedet til lægen med konkrete data på, hvor mange gange du har haft ondt i maven de sidste uger eller måneder, så bliver dine tegn markant tydeligere, og du har bragt dig selv tættere på en mulig diagnose og adgang til den hjælp, du har brug for.

DU SKAL STOLE PÅ DIN MAVEFORNEMMELSE

Hvis du fornemmer, at der er et eller andet, der ikke er, som det skal være, så er det som regel korrekt. Men det kan være en udfordring at få den hjælp, du har brug for: For det første skal du selv forstå, at der er noget galt. Og for det andet skal du kunne forklare din læge, hvad der er galt.

BEGGE UDFORDRINGER KAN DU LØSE VED AT DOKUMENTERE DE TEGN, DU OPLEVER.

Prøv i en måneds tid at føre en slags logbog, hvor du skriver ned, hver gang du oplever det, der føles forkert. Fx at du har en snurrende fornemmelse i armen; at dine hænder smerter, som havde du



**NAJA
SKOUW-
RASMUSSEN**

er bestyrelsesmedlem i den europæiske organisation for folk med sjældne blødersygdomme, European Haemophilia Consortium. Organisationen repræsenterer 47 nationale patientforeninger for blødersygdomme, heriblandt Danmarks Bløderforening, som Naja tidligere har været bestyrelsesmedlem i. Hun arbejder for tidlig diagnosticering af blødersygdomme. Selv blev hun diagnosticeret med blødersygdommen von Willebrand som spæd.



Ikke noget 'Sådan er det i vores familie'

Er du i tvivl, om det, du oplever, er normalt? Så spørg en god ven eller kollega, om de oplever det samme.

Spørg derimod ikke dine forældre eller søskende til råds, for de kan have de samme symptomer, og derfor kan du få det indtryk, at jeres symptomer er helt normale. Mens sandheden måske er, at I alle har den samme arvelige sygdom.

brændt dig; eller at du skifter bind hver anden time, når du har menstruation. Er tegnene synlige – det kan fx være, at din fod bliver helt sort, efter du har forvredet anklen – kan du tage billeder, som du kan vise til lægen.

GØR DET NEMT FOR DIG SELV at dokumentere, for ellers risikerer du, at du ikke får dokumenteret symptomerne konsekvent. Brug en notefunktion på din mobil, eller find en lille bog, som du altid har med dig, så du hurtigt kan skrive dato og symptom ned, når det sker.

DOKUMENTATIONEN GØR DINE TEGN TYDELIGE – både for dig selv og din læge.

Den hjælper dig med at forvandle upræcise tegn til konkret data. Den data giver dig og din læge et fælles udgangspunkt for at tale om det, der bekymrer dig. Suppler gerne din dokumentation med spørgsmål, som du har forberedt før lægebesøget.

KORT SAGT, jo bedre forberedt du er, når du taler med din læge, jo større er chancen for, at du får den rette hjælp og diagnose – enten hos lægen eller med en henvisning til en specialist.



GENTEST GAV DIAGNOSEN

... efter 35 år

Ebbe var 56 år, før en gentest viste diagnosen på den blodsygdom, han havde mærket siden teenageårene. Diagnosen slettede de bekymringer, Ebbe havde haft om fremtid og sygdomsudvikling. Og så gav den svar på, om hans børn og børnebørn **HAVDE ARVET SYGDOMMEN.**

»»



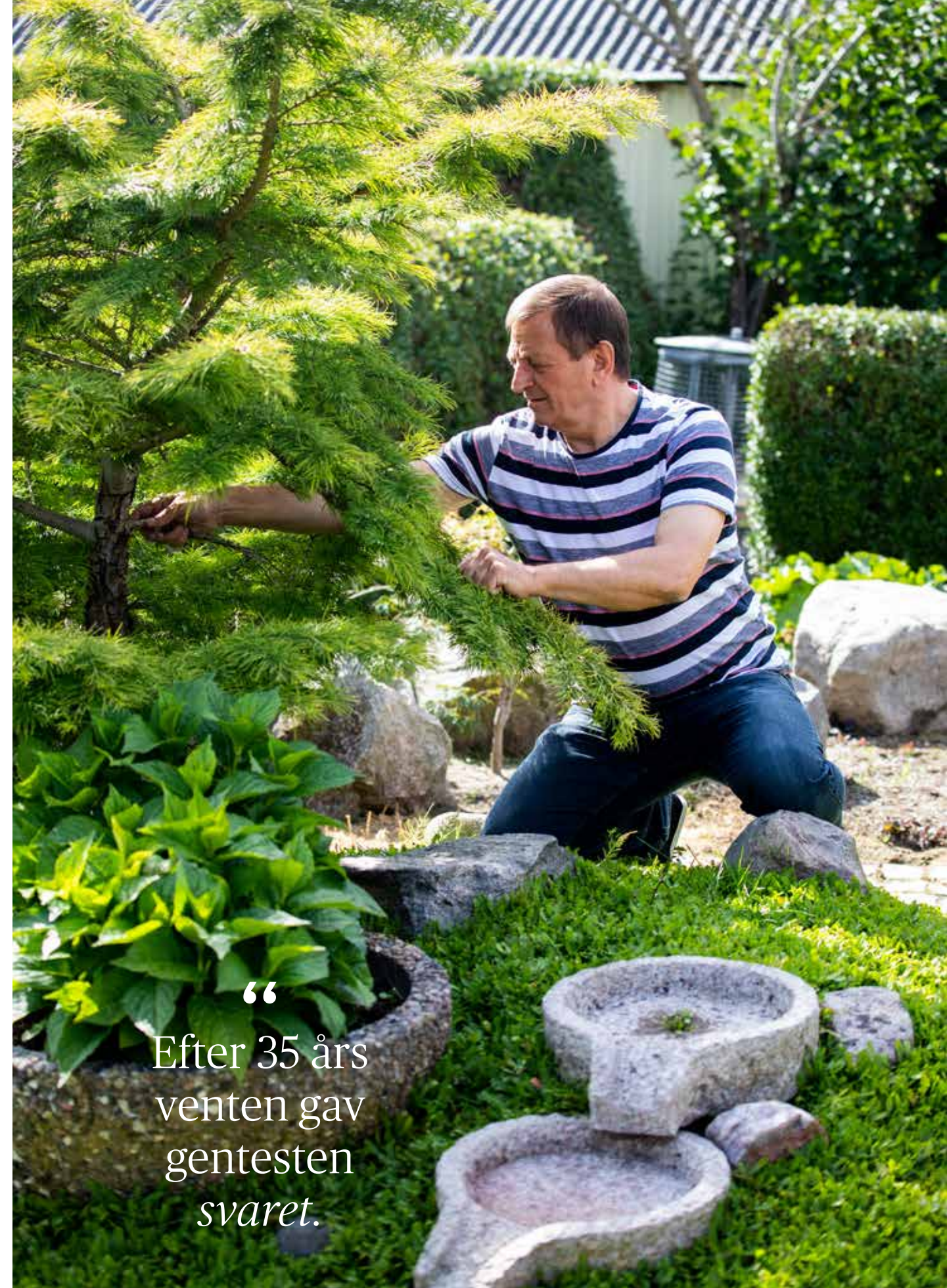
Da Ebbe endelig fik en diagnose, kunne han slette frygten for, om sygdommen ville blive værre i fremtiden.

Jeg var omkring 19 år, da det gik op for mig, at der var et eller andet, der ikke passede. Jeg fik voldsomme mavesmerter, som ikke ville gå væk. Lægen kunne ikke hjælpe, men han bemærkede derimod, at jeg var ret gul i øjnene. Så jeg blev sendt videre i systemet. Jeg havde ikke i min vildeste fantasi forestillet mig, at mavesmerterne var starten på et liv med løbende undersøgelser og kontroller.

Lægerne nåede frem til, at der var noget i mit blod, der ikke fungerede. Men hvorfor, og hvad sygdommen hed, kunne de ikke fortælle mig. Heldigvis var jeg ikke så generet af sygdommen, så det meste af tiden kunne jeg leve et mere eller mindre normalt liv – tilsat kontroller og blodprøver. Men der var da et par gange, hvor jeg gerne ville have vidst mere om, hvad jeg fejlede. Som da min kone spurgte, hvad min sygdom betød for fremtiden – og vores børn. Eller da en læge sagde, at sådan nogen som mig sjældent blev over 40 år. Eller da jeg blev akutindkaldt og mødte op til fem alvorlige ansigter. Kun bedemanden manglede. Der troede jeg, at det var ovre med mig. Men så var det falsk alarm.

GENTEST GIVER VISHED

Livet fortsatte. Jeg arbejdede, fik børn og dyrkede kampsport. Jeg havde nok opgivet, da jeg for 8 år siden blev tilbudt en gentest. Gentestning var stadig ret nyt, og vi vidste ikke, om det overhovedet var en genetisk sygdom, jeg havde. Men tænk nu, hvis den kunne give mig de svar, jeg manglede?



“
Efter 35 års
venten gav
gentesten
svaret.”



I dag er Ebbe 64 år, og elsker at dyrke kampsport. Sporten holder ham både fysisk og mentalt i form.

Som barn var Ebbe bagefter med alting. Han voksede ikke så meget og udviklede sig langsommere. Men det var først som 19-årig, han forstod, at der var noget, der ikke passede.

2 FORMER FOR GENTEST

- En gentest kan bekræfte en diagnose, når du ved, du har en sygdom.
- En gentest kan vise hos dig, der er rask, om du har arvet den genfejl, der er fundet i familien.

Så jeg sagde ja tak. Og tænk engang, 56 år gammel og efter 35 års søgen fik jeg endelig et navn på diagnosen.

DIAGNOSE SLETTER BEKYMRINGER OM FREMTIDEN

Jeg har en sjælden blodsygdom, der ødelægger de røde blodlegemer for hurtigt. Heldigvis er risikoen for, at sygdommen udvikler sig minimal. Og nu, hvor jeg har en sikker diagnose, kan evt. komplikationer behandles i tide.

Diagnosen har slettet mine bekymringer for fremtiden og min levetid. Nu ved jeg, hvad jeg fejler, og hvordan jeg undgår, at sygdommen udvikler sig.

FAMILIESCREENING VISER ARV

Til gengæld har svaret givet mig en anden bekymring. For sygdommen er arvelig. Derfor er både mine forældre og mine børn blevet screenet for at se, om de har det defekte gen. Mine forældre har det ikke, men det har



min datter – og for nylig fandt vi ud af, at hendes søn, mit yngste barnebarn, også har arvet det defekte gen.

“
Diagnosen har slettet mine *bekymringer* for fremtiden.

Jeg synes ikke, det er rart at vide, at jeg har givet sygdomsgenet videre til nogle af dem, jeg elsker højest. Men jeg trøster mig med, at det ikke er sikkert, at sygdommen vil udvikle sig. Lige nu har ingen af dem symptomer og skulle de få det, kan det relativt let behandles. For de behøver ikke at vente 35 år på en diagnose. Vi ved, hvordan vi bremser udviklingen. Så jeg vælger at se lyst på fremtiden. ■

Tidlig diagnose gør *en forskel*

I dag undersøges alle danske spædbørn for 18 medfødte sygdomme, heriblandt flere sjældne diagnoser. Opdager man diagnosen tidligt, er det muligt at bremse sygdommens udvikling og forhindre mentale og fysiske handicap, fortæller overlæge Allan Lund. Han håber, at vi i fremtiden kan udvide screeningsprogrammet for nyfødte med flere sjældne sygdomme.



ALLAN LUND
er overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet i København. Han har i mange år fulgt sjældne børn og deres familier gennem barndom og ungdom.

Når vi opdager en diagnose ved den rutinemæssige screening af en nyfødt, har vi en god chance for at stoppe sygdommens udvikling. Havde vi ikke screenet, ville vi formodentligt først have opdaget diagnosen, når de fysiske og mentale handicap var tydelige – og ikke til at redde.

Det fortæller Allan Lund, der som overlæge på Center for Sjældne Sygdomme bl.a. arbejder for at stille sjældne diagnoser så tidligt som muligt. For den tidlige diagnose kan være altafgørende for barnets liv.

– Screening af nyfødte er den eneste måde at få stillet en diagnose i tide, før barnet får symptomer, og sygdommen udvikler sig. Samtidig undgår forældrene den ofte lange periode med uvished om, hvad barnet fejler. Tidlig behandling af de sygdomme, der er i screeningsprogrammet i dag, betyder for de fleste nyfødte, at de overlever sygdommen og får et stort set normalt liv. Det er fx tilfældet for 93 % af danske børn med en medfødt stofskiftesygdom fundet ved nyfødtheds-screening.



Screening af nyfødte i Danmark

I Danmark har vi siden 1975 screenet nyfødte for specifikke medfødte sygdomme. Screeningen var tidligere kendt som PKU-testen, da sygdommen PKU (Føllings sygdom) var den første sygdom i screeningsprogrammet. I dag screenes nyfødte for 18 forskellige sygdomme, hvor en tidlig diagnose kan være forskellen på liv og død og på normalitet og kronisk sygdom. Forskere arbejder løbende på at udvide listen af sygdomme.

Unsplash.com

“
Når vi opdager en diagnose ved screening af en nyfødt, har vi *en god chance for at stoppe sygdommen*.
”

SCREENING FOR FLERE SJÆLDNE SYGDOMME I FREMTIDEN

Der er en lang række kriterier, der skal opfyldes for, at en diagnose kan blive en del af screeningsprogrammet. Ikke mindst skal der være en tilgængelig behandling, der kan ændre radikalt på fremtidsudsigterne.

– Alle de sygdomme, der er i screeningsprogrammet, er udvalgt, fordi de kan behandles. Vi arbejder hele tiden for at få flere sjældne sygdomme med i programmet. Men det kræver et stort forarbejde. Vi skal være sikre på, at vi kan behandle de børn, der viser sig at

være syge. Og vi skal kende sygdommen til bunds, så vi også ved, hvad vi gør med evt. undergrupper af sygdommen.

Lige nu har Allan Lund og hans kolleger søgt om at få spinal muskelatrofi med i screeningsprogrammet – en sygdom, som børn normalt dør af – men som kan behandles succesfuldt, hvis den opdages som nyfødt. Næst på listen står flere andre sjældne sygdomme – ikke mindst MPS 1, der med tidlig knoglemarvstransplantation kan forebygge bl.a. det mentale handicap, som mange med sygdommen udvikler.

Nyt håb for mere præcis diagnose og bedre behandling

Genetiske analyser bliver mere og mere udbredt til at stille en sjælden diagnose. Hos Nationalt Genom Center vil de samle de mange analyser i et nationalt supercomputersystem, som bl.a. vil rumme en gendatabase.

Sjældne børn og unge er udvalgt som pilotprojekt. Direktør for centret, Bettina Lundgren, fortæller, hvad det betyder for dig, der har en sjælden sygdom.



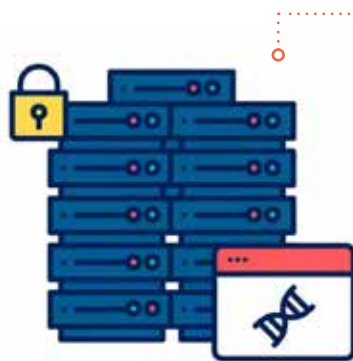
**BETTINA
LUNDGREN**

er direktør for Nationalt Genom Center. Hun er uddannet speciallæge i mikrobiologi og har de sidste 30 år arbejdet med gener til diagnostik som overlæge for Mikrobiologisk Afdeling og sidenhen centerdirektør for Diagnostisk Center på Rigshospitalet.

HVAD SKER DER, NÅR DU FÅR LAVET EN GENANALYSE?
Få svaret hos Nationalt Genom Center, ngc.dk

1. HVAD ER NATIONALT GENOM CENTER?

Nationalt Genom Center er en ny styrelse under Sundheds- og Ældreministeriet. I centret vil vi i tæt samarbejde med forskere og hospitalsafdelinger indsamle 60.000 danskers gendata over de næste fire år. De genetiske data vil blive samlet i en gendatabase i centrets supercomputersystem.



2. HVEM LAVER DEN GENETISKE ANALYSE?

Din læge tager den blodprøve, der skal danne grundlag for din genetiske analyse. Blodprøven omdannes til data, som sendes til den nationale supercomputer. Computeren præsenterer data for lægen, der kan lave et svar og tilrettelægge din behandling ud fra den nye viden. Det vil være din læge, der giver dig svar på din genetiske analyse og dit videre forløb.

3. HVORFOR ER SJÆLDNE BØRN OG UNGE UDVALGT SOM PILOTPROJEKT?

Sjældne sygdomme er et af de områder, hvor en omfattende genanalyse virkelig kan gøre en forskel. Sandsynligheden for at stille en diagnose forbedres med det nye nationale system, og dem, der behandler sjældne sygdomme, har allerede erfaring med at arbejde med de komplekse genetiske data. Lige nu fokuserer vi på børn og unge for at have en afgrænset patientgruppe. På sigt håber vi også at inddrage de sjældne voksne.

4. HVAD BETYDER GENDATABASEN FOR MIG, DER HAR EN SJÆLDEN DIAGNOSE?

Hvis du kender diagnosen, vil Nationalt Genom Center nok ikke gøre en forskel for dig her og nu. Men på sigt håber vi at kunne kombinere de mange data, så vi bliver klogere på, hvordan vi behandler sygdomme bedst muligt – og hvad der skal til for at udvikle behandling til de sygdomme, hvor der ikke findes behandling i dag. Og det vil måske kunne gavne dig.

5. HVAD BETYDER GENDATABASEN FOR MIG, DER STADIG LEDER EFTER EN DIAGNOSE?

Vi håber, at vi på sigt kan stille flere diagnoser – også hos dem, som aldrig har fået et svar på, hvad de fejler. Men du skal ikke forvente, at det sker lige med det samme, for vi har allerede for vane at genanalysere sjældne danskere. Dog vil vi fremover analysere det fulde genmateriale og ikke som tidligere kun de dele, som vi ved, kan være årsag til sjældne sygdomme. Så jeg håber, at vi vil lykkes med at finde hidtil ukendte diagnoser i fremtiden.

6. FÅR CENTRET ADGANG TIL MIN GENETISKE ANALYSE?

Alle genetiske analyser, der er foretaget efter 1. juli 2019, er kommet med i gendatabasen – hvis du har givet dit samtykke til det. Er du genanalyseret, kan du bidrage til viden og forskning ved at tillade, at vi må opbevare din genetiske analyse i den nationale gendatabase. På den måde kan du med dine data være med til at gøre os klogere på sygdomme, forebyggelse og behandling – en viden, der kan hjælpe den næste patient. Spørg din læge, hvordan du gør.



7. HVORDAN UNDGÅR I MISBRUG AF DATA?

Det er dig, der som patient fortæller, hvad vi må bruge din data til. Vi kan hverken lave en genetisk analyse på dig eller bruge dine data til forskning uden dit samtykke. Inden du får taget en genetisk analyse, giver du skriftligt samtykke til, at vi opbevarer data i vores supercomputersystem. Du kan også give samtykke til, at vi må bruge dine data til forskning, så vi kan blive klogere på sygdomme. Vi har en stærk sikkerhedsmodel, der sikrer, at data kun videregives til dem, du har givet godkendelse til. Fx din læge. Vi kan og må ikke dele dine data med fx forsikringselskaber.

Gendatabasens 3 gevinster

Vi skal bruge indsamlingen af genetiske analyser til tre ting:

- **Præcis diagnose**
Data giver mere viden om patienters gener og sygdommes årsager, så vi forhåbentligt kan stille en præcis diagnose hurtigere.
- **Bedre behandling**
De mange gendata kan afsløre mønstre for, hvorfor en specifik person reagerer eller ikke reagerer på en bestemt medicin eller får bivirkninger. Analyserne kan vise, hvordan vores levevis påvirker kroppen, og hvordan vores arvemateriale – generne – kan forudsige virkninger og bivirkninger ved medicin. Med den forståelse vil vi kunne målrette behandlingen til den enkelte patient.
- **Personlig medicin**
Forståelsen for, hvad gener, arv og livsstil betyder for, hvordan vi tager imod en behandling, kan på sigt gøre det muligt at udvikle bedre behandling, skræddersyet til den enkelte patient.

Vi udlever vores drømme – nu

Max var 27 år og far til fire små piger, da han fik beskeden, der ændrede alt: “Du har arvet genet for Huntingtons sygdom – en langsomt udviklende demenssygdom. Lige nu er sygdommen usynlig, men **DEN VIL UDVIKLE SIG SENERE I LIVET OG VISE SINE GRIMME TÆNDER.**”

»»



Max og Karin var godt i gang med familieliv og karrierer, da Max for knap 30 år siden blev undersøgt for Huntingtons sygdom. Hans mor, moster og morfar havde alle den arvelige sygdom, men det var ikke noget, man talte om.



“Jeg nægter at lade den lortesygdom definere mig. Jeg vil tales med og ikke om,” insisterer Max.

S et i bakspejlet skulle jeg have tænkt grundigere over det, før jeg fik taget den blodprøve. Men jeg regnede med, at prøven ville vise, at jeg ikke havde arvet sygdommen. Og skulle den vise det modsatte, ville visheden gøre mig bedre til at håndtere det, når sygdommen en dag ville udvikle sig – troede jeg. For da jeg fik den frygtelige besked, gik alt i stå.

Det fortæller Max om den dag, livet tog en uventet drejning. Karin fortsætter:

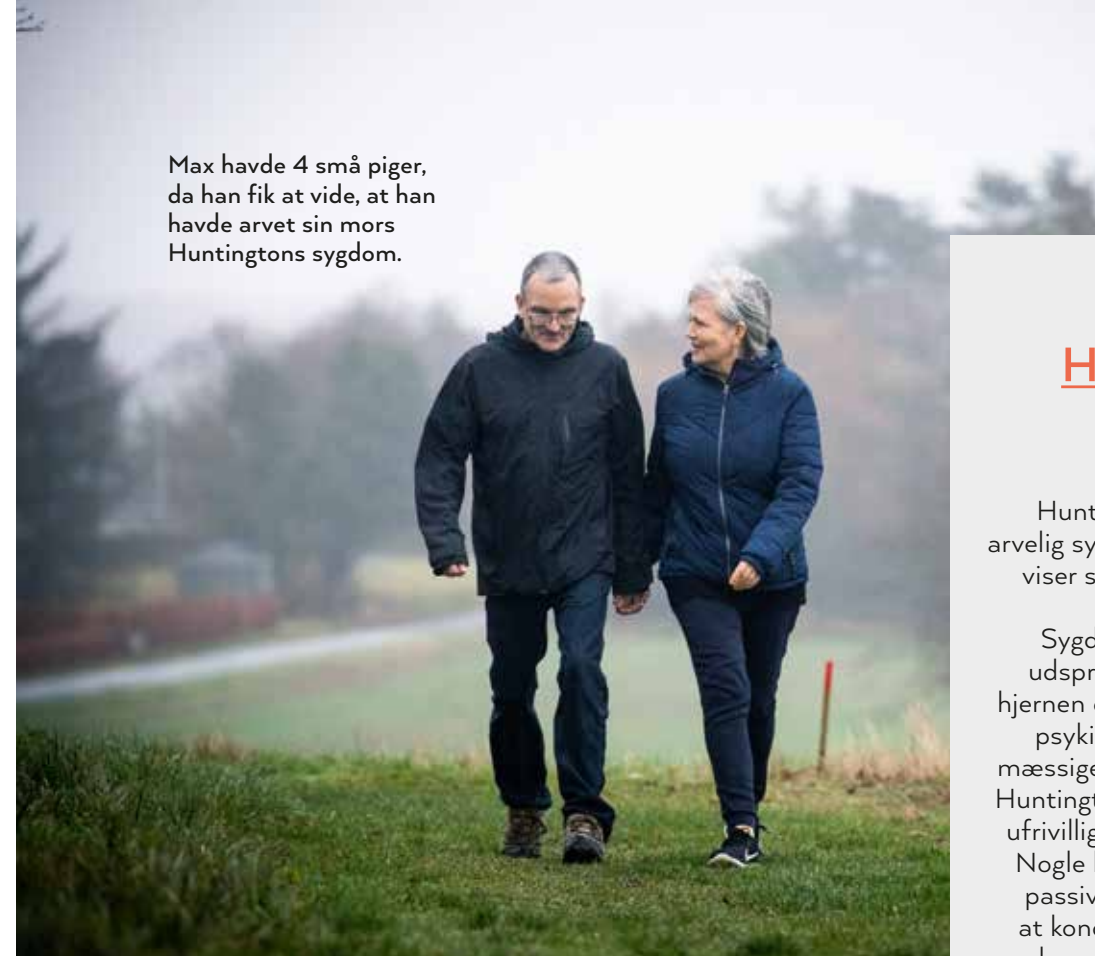
– Vi var unge, lykkelige og kun lige startet på vores liv sammen. Pludselig fik vi vished om noget grimt, der ville ske i fremtiden – som vi ikke kunne ændre noget ved. Hvornår ville sygdommen bryde ud? Hvad betød det for vores børn? Hvor længe ville Max være min elskelige mand? Ville vi blive gamle sammen?

HÅBLØSHED

Max og Karin forsvandt begge ned i et uendeligt sort hul. Max forsøgte at fortrænge beskeden, mens Karin havde behov for at tale om sine tanker og bekymringer. Og midt i håbløsheden blev Karin gravid for femte gang.

– Jeg kan ikke lade være med at tænke, at graviditeten var et tegn. Vi var i sorg, alt så håbløst ud, og så skaber

Max havde 4 små piger, da han fik at vide, at han havde arvet sin mors Huntingtons sygdom.



“
Det er nuet,
der gælder.”

vi nyt liv. Vi var slet ikke færdige med at bearbejde sorgen, men det voksende liv inde i mig beviste, at det sorte hul ikke var uendeligt, fortæller Karin.

KONTROL

Med nu fem små piger i hjemmet var der nok at tage sig af for familien.

– Efter noget tid – lang tid – tror jeg, blev jeg i stand til at kravle op af det sorte hul, fortæller Max og fortsætter: Jeg besluttede mig for, at sygdommen ikke skulle have lov til at definere, hvem jeg var – og er. For selvom jeg har arvet en lortesygdom, kan jeg da have et godt liv alligevel.

Hvad er Huntingtons sygdom?

Huntingtons sygdom er en arvelig sygdom, der som regel først viser sig i 30-50-årsalderen.

Sygdommens symptomer udspringer fra forandringer i hjernen og kan have både fysiske, psykiske og personligheds-mæssige konsekvenser. Folk med Huntingtons sygdom oplever ofte ufrivillige dansende bevægelser. Nogle bliver let irritable, andre passive. De kan få svært ved at koncentrere sig, og hukommelsen kan svigte. Nogle ændrer personlighed. Symptomer og sværhedsgrad varierer meget – selv inden for den samme familie.

Hvis en forælder har genet for Huntingtons sygdom, er der 50% risiko for, at barnet arver sygdomsgenet og senere vil udvikle sygdommen. Arver barnet ikke genet, vil det hverken kunne udvikle sygdommen eller give den videre til sine børn. En gentest kan vise, om man har arvet genet for Huntingtons sygdom.

I Danmark lever omkring 350-400 personer med Huntingtons sygdom. Hertil kommer slægtninge, der har arvet sygdomsgenet, men endnu ikke mærker sygdommen, der først udvikler sig i løbet af voksenalderen. Der er ingen medicinsk behandling, der kan bremse eller helbrede sygdommen. Men medicin kan i nogle tilfælde lindre eller dæmpe symptomerne.

Kilder:

Nationalt Videnscenter for Demens,
overlæge Anette Torvin Møller

For fire år siden
vandrede Max og
Karin 824 km
på Caminoen.



Max og Karin har været sammen i
34 år. Sammen har de fem piger
og tre børnebørn.



ÅBENHED

Pigerne voksede, og Max og Karin fandt tilbage til hverdagen. Sorgen var der stadig, men mere som en skygge end som en, der sad med til middagsbordet. Sygdommen fyldte ikke i samtalerne med børnene – indtil den dag de var gamle nok til at stille spørgsmålet.

– Min mor talte aldrig om Huntingtons. Heller ikke med mig. Sådan skulle det ikke være for mine børn. Så den dag de spurgte, hvad farmors sygdom betød for mig, gav jeg dem den vished, Karin og jeg havde skånet dem for i mange år, fortæller Max, mens Karin fortsætter:

Mit bedste råd som pårørende

Husk de gode øjeblikke

Gør dig selv den tjeneste at stoppe op hver dag og tænke på, hvad der har været godt i dag. Det er let nok at mærke modgangen med en sygdom som Huntingtons. Men uanset hvor hårdt det kan være, kan man altid finde noget, man kan være glad for. Selv den mindste ting. Og disse små ting hjælper en med at klare modgangen.

Skriv alt det gode ned i en lille bog, du har ved sengebordet. Det er en god bog at læse de dage, hvor modgangen er ekstra svær at klare.

Karin, gift med Max,
der har Huntingtons sygdom

“
Vi håbede,
at børnene
ikke *arvede*
sygdommen.



“

Selvom jeg har *arvet en lortesygdom*, vil jeg have et godt liv alligevel.



Max mærkede intet til Huntingtons sygdom de første mange år, efter han havde fået at vide, at han havde arvet genet for sygdommen. Men nu begynder sygdommen at indhente ham.

– Det gjorde ondt helt ind i hjertet at se dem forstå, at deres egen far ville få samme sygdom som deres farmor. For derefter at forstå, at de også selv ville kunne få sygdommen.

ARV

Huntingtons sygdom er en meget arvelig sygdom, som i gennemsnit gives videre til hvert andet barn. Dengang Max blev undersøgt, havde hans mor endnu ikke fået diagnosen. Derfor vidste han ikke, at hans børn risikerede at arve sygdommen. Det vidste han nu, så nervøsiteten var enorm, da han tog med sine børn for at få taget en gentest.

– Vi vidste godt, at der skulle et mirakel til, for at ingen havde arvet sygdommen. Alligevel brød verden sammen – igen – da genanalysen viste, at to af mine dejlige piger havde arvet sygdomsgenet.

Karin husker det tydeligt: Som forældre er det ubærligt, at ens børn får sådan en besked. Vi så dem vælte omkuld, og vi væltede med dem. Tilbage i det sorte hul.

NYT HÅB

Det sorte hul var dog ikke helt så uendeligt denne gang, fortæller Max:

– Da jeg fik den frygtelige besked i starten af 1990'erne, var der intet håb. Ingen behandling, ingen forskning, ingenting. Sådan er det ikke i dag. Beskeden er lige så frygtelig, men nu er der håb. Forskere arbejder på højtryk for at knække koden til, hvordan man kan bremse udviklingen af sygdommen. Jeg tror på, at det lykkes. Og jeg håber, at det vil betyde, at mine piger aldrig skal mærke denne lortesygdom på egen krop.

“

Jeg håber, at sygdommen vil udvikle sig langsomt, så jeg kan *fortsætte med at nyde livet med min Karin.*

SYGDOM

I dag er alle piger voksne, og familien er for længst kommet ud af det sorte hul. Max og Karin har fået tre børnebørn, og når sorgen en gang imellem titter frem, er de sammen om at få den tilbage i skyggen. Noget, der er blevet lettere, efter de begyndte i terapi. Men en ting har ændret sig, fortæller Max:

– Da jeg fik vished for snart 30 år siden, var beskeden abstrakt. I dag er den virkelig. Mit overskud er ikke det samme, jeg glemmer ting, og jeg kan ikke altid hjælpe til i hjemmet. Men jeg håber, at sygdommen vil udvikle sig langsomt, så jeg kan fortsætte med at nyde livet med min Karin.

NYDER NUET

Og parret forstår virkelig at nyde livet. At få en så alvorlig besked, som Huntingtons sygdom er, får en til at tænke over, hvordan man gerne vil leve sit liv,

fortæller Karin, der i dag arbejder deltid for at have mest mulig tid med Max:

– Visheden om fremtiden har gjort os bedre til at udleve vores drømme – nu. Vi ved ikke, hvordan morgendagen ser ud; det er nuet, der gælder.

Max er enig og fortæller om, hvordan de udlevede en stor drøm, da de for fire år siden vandrede på Caminoen:

– Måske var det lidt vanvittigt. Karin og jeg var i fin form, men ingen af os havde prøvet at vandre med rygsæk. Men afsted skulle vi, og så måtte vi tage hjem, når vi ikke kunne mere. Efter førstedagen, hvor vi endte med at kravle på alle fire af udmattelse, tegnede det til at blive en kort tur. Men vi rejste os og tog først hjem 36 dage og 824 kilometer senere. Jeg håber, jeg aldrig glemmer den tur. ■

LANDSFORENINGEN HUNTINGTONS SYGDOM støtter familier med Huntingtons sygdom ved at arrangere møder med erfaringsudveksling og informere om forskning og andet, der kan hjælpe familierne i hverdagen. Se mere på huntingtons.dk



Ja eller *nej tak* til gentest?

En ting er at få lavet en gentest for at se, om du har arvet en risiko for at få en bestemt sygdom, noget andet er at få svaret på testen, fortæller Anne-Marie Gerdes, der er formand for Etisk Råd. For hvordan vil du have det med at vide – eller ikke at vide – om du risikerer at udvikle en sjælden sygdom?



**ANNE-MARIE
GERDES**

er som formand for Etisk Råd bl.a. optaget af diagnostik og etik ved sjældne sygdomme. Til daglig er hun leder af genetisk afdeling på Rigshospitalet og professor i arvelige kræftsygdomme ved Københavns Universitet.

○ vervej det nøje, inden du siger ja eller nej til en gentest for at se, om du har arvet en genfejl og dermed en høj risiko for at få en arvelig sygdom. Det at leve med viden er ikke lige let for alle. Hvis du føler, at du ikke kan håndtere at vide, om du har høj risiko for en sygdom, så sig nej tak. Du kan altid ændre dit svar senere.

Sådan lyder rådet fra Anne-Marie Gerdes, der er formand for Etisk Råd. For hende opstår det etiske dilemma, når gentestens formål er at vise, om du har arvet en fejl i et gen, der øger din risiko for at udvikle en sygdom senere i livet.

– Tidligere var der ikke den store gevinst ved at vide, om man havde arvet en forhøjet risiko for sygdom, for man kunne alligevel ikke gøre noget ved det. Men i dag er vi blevet bedre til at forebygge og behandle arvelige sygdomme, så de ikke nødvendigvis udvikler sig nu eller senere i livet. Derfor oplever vi, at flere takker ja til gentest i dag, forklarer hun.

VIDEN GIVER AFKLARING

En gentest kan også give afklaring, selv når svaret bliver et andet end det, du havde håbet på.

– Er svaret negativt – altså normalt – har du ikke højere risiko for sygdommen end resten af befolkningen, og det vil oftest være en lettelse at vide. Er svaret positivt – altså at du har øget risiko for at udvikle en

“
At leve med viden
er ikke lige let
for alle.”



“
Hvad der er rigtigt for den ene, er ikke
nødvendigtvis rigtigt for den anden.”

sjælden sygdom – så får du tilbud om kontrol og forebyggelse af sygdommen, hvis det er muligt, og behandling, hvis sygdommen skulle udvikle sig.

INGEN VALG ER FORKERTE

Anne-Marie pointerer, at det oftest ikke er 100 % sikkert, at du vil udvikle en sygdom, selvom gentesten er positiv. Men du vil have øget risiko.

– En gentest kan på den måde ikke give dig et ja/nej-svar. Hvis testen er positiv, kan vi give dig et tal i procenter på, hvor stor risikoen er for, at du udvikler sygdommen. Men det kan være meget svært at forholde sig til en risiko, når man hellere ønsker vished, om man bliver syg eller ej.

Det, der er rigtigt for den ene, er derfor ikke nødvendigvis rigtigt for den anden.

– Nogle føler sig sygeliggjort og kan have svært ved at leve deres liv, når de ved, at de har forhøjet risiko for at udvikle en alvorlig sygdom senere i livet. Andre handler. De lever livet i nuet og udskyder ikke drømmene. Mærk efter, og spørg dig selv, om det at vide besked – eller ikke at vide besked – vil få dig til at leve livet på den bedste måde, slutter Anne-Marie.

**Du har ret
til at vide
– og ikke at vide**

Det er dig, der bestemmer, hvorvidt du vil vide, om du har risiko for at arve en sjælden sygdom.

I Sundhedslovens § 6 står der:

“Patienten har ret til at frabede sig information om sin aktuelle helbreds- og behandlingssituation og om sygdomme, der kan bryde ud senere i livet.”

Fik fertilitetsbehandling

Mit barn skal ikke arve min sygdom



“Nu, hvor jeg sidder med My i armene og ved, at hun ikke har min sygdom, så giver kampen mening.”

For min sygdom, der hedder Fabry, er sandsynligheden 50/50 for, om du får et rask eller sygt barn. Selvom jeg har lært at håndtere sygdommen, og den kan behandles, ville jeg have evig dårlig samvittighed, hvis ikke jeg havde gjort ALT for, at jeg blev sidste led i sygdommen. Derfor valgte jeg at gå i fertilitetsbehandling.

Det var en ekstrem svær beslutning, for der følger så mange tanker med. Første gang jeg havde fået taget æg ud, var der tre æg, der havde overlevet. To raske og et sygt, og jeg tudbrølede. Min kæreste troede, at jeg græd af glæde, fordi der var to raske æg. Men jeg græd og græd over det der lille, dumme, syge æg. Skulle jeg så også være sorteret fra?

Der er ikke ét facit, når man lever med en arvelig sygdom og gerne vil stifte familie. For mig var fertilitetsbehandling svaret, men det kan være lige så rigtigt at gå med risikoen. Og hvis man så får et sygt barn, er jeg sikker på, at det er skønt og dejligt alligevel. Jeg havde bare brug for en garanti for, at den sygdom stoppede ved mig.

Men det har været en fuldstændig vanvittig kamp. To år med håb, frustration, lykke, tab, nyt håb... Men nu, hvor jeg sidder med My i armene og ved, at hun ikke har min sygdom, så giver kampen mening. Og jeg kan endelig starte det familieliv, jeg har drømt om så længe.



Emma, der har Fabrys sygdom, gik i fertilitetsbehandling for at undgå, at hendes barn arvede hendes sygdom.

Ægsortering

En mulighed, når der på baggrund af arvelige forhold er en kendt og væsentlig øget risiko for fødsel af et barn med en alvorlig arvelig sygdom.

Processen er lang, med lav succesrate og mentalt hård for forældrepæret. Men det kan lykkes. De udtagne æg fra kvinden befrugtes på et laboratorium med mandens sæd. I ni ud af ti tilfælde lykkes befrugtningen, og de befrugtede æg undersøges efter 5-6 dage for sygdomsogenet. Er der et raskt, befrugtet æg, lægges det op i kvindens livmoder. Graviditeten gennemføres herefter i 25 % af tilfældene.

Lykkes det ikke, kan man starte forfra med processen.

LÆS MERE om Fabrys sygdom og mød Emma på sjaldnesygdomme.dk

Prænatal undersøgelse

Sådan kan du undersøge, om dit barn arver sygdommen

En prænatal undersøgelse kan vise, om dit barn vil arve en kendt, genetisk sygdom. Undersøgelsen, der foretages under graviditeten, kan med stor sikkerhed vise, om fosteret har eller ikke har den kendte genfejl. Der er dog risici forbundet med undersøgelsen, om end de er små, fortæller overlæge Allan Lund.



ALLAN LUND er overlæge ved Center for Sjældne Sygdomme på Rigshospitalet. Allans arbejdsdag går med at hjælpe børn og voksne med forskellige stofskiftesygdomme og forske i sjældne sygdomme og deres diagnostik.

FOR/IMOD PRÆNATAL UNDERSØGELSE

En prænatal undersøgelse giver mening, hvis dit barn har risiko for at arve en alvorlig sygdom, der fx indebærer et mentalt handicap eller ikke kan behandles ordentligt.

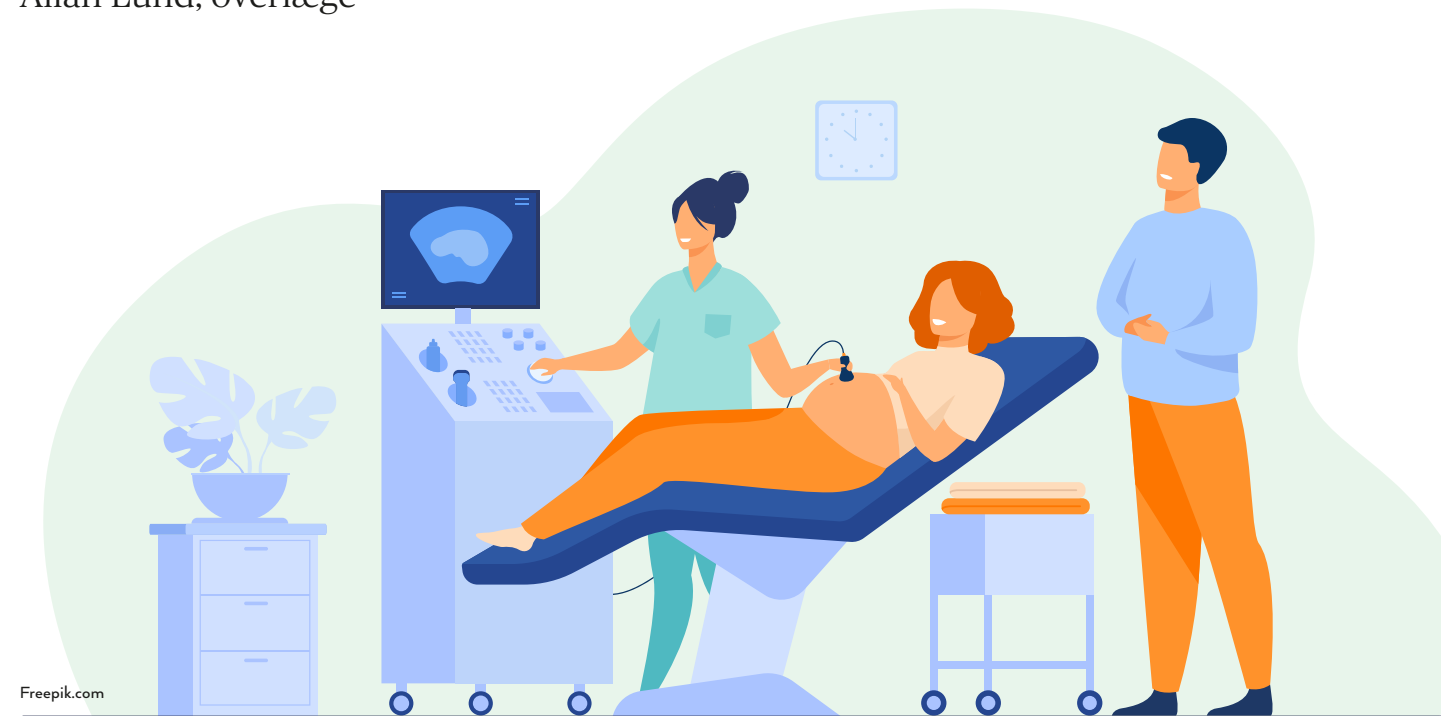
Har sygdommen derimod ikke betydelig indvirkning på hverdagen, eller kan den nemt behandles, bør man overveje, om en prænatal undersøgelse er nødvendig. I cirka en ud af 200 tilfælde fremprovokerer undersøgelsen nemlig en abort. I nogle tilfælde vil man uanset have aborteret før eller siden, i andre tilfælde skyldes aborten desværre undersøgelsen.

Sygdommes konsekvenser har meget forskellig betydning i forskellige familier, og den endelige stillingtagen til, om en prænatal

“

Prænatal undersøgelse giver mening, når dit barn har risiko for at arve en sygdom, *der påvirker hverdagen.*

Allan Lund, overlæge



Freepik.com

undersøgelse skal gennemføres, ligger hos familien, efter relevant genetisk rådgivning er givet.

UNDERSØGELSEN

En prænatal undersøgelse foretages som regel i graviditetens tiende eller ellefte uge som en moderkagebiopsi. Undersøgelsen starter med en normal ultralydsscanning af maven for at undersøge fosteret og lokalisere moderkagen. Derefter vil lægen stikke en lang, tynd nål ind i maven til moderkagen for at udtage en prøve fra moderkagen, som repræsenterer fosteret. Det kan nive i maveskindet, og man bør slappe af efter undersøgelsen.

RESULTATET

Fra prøven isoleres DNA, som undersøges for, om den indeholder den kendte genfejl, som familien har. Når sygdommen er kendt på forhånd, vil man som regel få svar inden for et par dage.

I de tilfælde, hvor undersøgelsen viser, at barnet har arvet genfejlen, kan forældrene vælge at abortere. Allan fortæller, at de fleste vælger abort, hvis undersøgelsen bekræfter sygdomme med svære misdannelser eller mentale handicap, der vil have mærkbar indvirkning på hverdagen.

Valgte børn fra

LYKKEN ER ANDET END BØRN

Jeg er 40 år og har valgt ikke at få børn. Eller rettere: min sygdom har valgt for mig. For da jeg begyndte at blive skruk, spurgte jeg min læge til råds. Svaret var som at hoppe direkte i havet en januardag: iskoldt og lam-mende. "Det vil jeg stærkt fraråde." Han var bange for, at min skrøbelige krop ikke ville kunne klare det. Hverken graviditeten, fødslen eller det, der kom bagefter.

Svaret slog mig helt ud. Drømmen om mand, børn og kærlighed splintrede. Jeg ville aldrig komme til at amme, lave børneværelse, se mine børn vokse op. Og hvem ville overhovedet have mig, når jeg nu både var kronisk syg og ikke skulle have børn? Det krævede en del timer hos en psykolog at ændre mit sorte syn.

I dag er jeg afklaret med, at jeg ikke skal have børn. Men jeg kan godt føle mig udenfor det fællesskab, der er, når man kan tale med om børn. Heldigvis har jeg med årene lært, at lykken er mere og andet end at sætte børn i verden. Lykken er også at være hende den sjove moster og faster, som jeg er for mine nevøer i dag. Lykken er at have frihed og ikke at bekymre sig om, hvorvidt jeg kan være der for mine børn – i dag og i fremtiden. Og så er lykken så absolut også at nyde livet lige nu og her med min mand og vores dejlige hund, Gismo.

"Gismo er blevet vores 'barn'. Vi passer på hinanden," fortæller Maria, der har Gauchers sygdom.



Vidste du det om

SJÆLDNE SYGDOMME?

○ DYBERE INDSIGT

– i sjældne sygdomme har ikke alene gjort det muligt at udvikle behandlinger til sygdomme, der tidligere ikke kunne behandles. Det har også givet os en bedre forståelse af mere almindelige sygdomme, bl.a. kræft. Derfor gavner det ikke kun de få, men også de mange, at forske i sjældne sygdomme.

○ BEHANDLING

– giver håb for bedring – både hvad angår almindeligt kendte og sjældne sygdomme. Derfor er det afgørende, at vi bliver ved med at sætte midler og ressourcer af til at forske i sjældne sygdomme og udvikle nye og bedre behandlinger.

○ NYVIDEN

– giver nye behandlingsmuligheder. Langt størstedelen af de sjældne sygdomme kan fortsat ikke behandles. Men de seneste år er den genetiske viden om sjældne sygdomme vokset. Det åbner op for en mere målrettet behandlingsform kaldet genterapi, der går direkte efter den genfejl, der er årsag til sygdommen. Der er flere virkningsmekanismer for de nye behandlinger med genterapi, fx kan de ændre på genfejlen, erstatte genet med et raskt gen eller undertrykke genet, så dets skader minimeres.



SJÆLDNESYGDOMME.DK

Sanofi Genzyme, Lyngbyvej 2, 2100 København Ø, Danmark.