

📌 **MPS:** Tidlig behandling kan mildne forløpet. **s.4-5**

🎥 **HJERNESYKDOM:** Nytt håp for pasienter med Huntingtons sykdom. **s.8**

📋 **SATSER PÅ HJERNEN:** Europas første nasjonale hjernehelsetrategi er klar. **s.10**

Sjeldne diagnoser

Paret Cederroth fra Sverige har mistet tre av sine fire barn til ukjente sykdommer. Hjelpesløse har de sittet ved siden av sykesengen mens Wille (16), Emma (6) og Hugo (10) har sovnet inn.

Nordic Specialists in Talent Solutions for Life Science

Sweden 🇸🇪 +46 (0)8 590 745 80

Denmark 🇩🇪 +45 51199197

Finland 🇫🇮 +358 (0) 405948297

Norway 🇳🇴 Tel +47 950 21 765



Recruitment of Specialists, Managers and Executives in Life Science
www.pharmarelations.com

PharmaRelations
Talent Solutions for Life Science

I DENNE UTGAVEN



FOTO: PRIVAT

Niemann-Pick type C

I dag er det ingen som kan se at Haylie Marie (1) er syk. Men hun har en svært sjelden og veldig alvorlig sykdom.

s.6

FOTO: AILINN STAURVIK

Forskning

SMA-pasient Torstein Lerhol (31) håper på mer fokus på sjeldne diagnoser i forskermiljøet. **s.14**

LES MER PÅ **ALTOMDINHELSE.NO**

FOTO: COPENHAGEN UNIVERSITY HOSPITAL

Alfamannosidose

Symptomene varierer fra milde og dempede til alvorlige og fatale, og pasientene sliter med hverdagslige oppgaver. **s.16**

De glemte sykdommene

Jeg blir forbløffet hver gang jeg tenker på hvor mange som har en sjelden sykdom, men hvor få som har kjennskap til disse sykdommene. Da innser jeg enda en gang viktigheten av den internasjonale Rare Disease Day den 28. februar, da vi alle setter fokus på sjeldne sykdommer.

Tekst: Helene Cederroth Foto: Privat

Den 20. februar 2018 var min mann og jeg en av mottakerne av EURORDIS Black Pearl Awards 2018: En årlig prisseremoni i Brussel for å anerkjenne det ekstraordinære og gode arbeidet mennesker rundt om i verden gjør for de som lever med sjeldne sykdommer.

Med sommerfugler i magen tok vi flyet til hjertet av Europa – Brussel, for å være med på prisseremonien. Det føltes både uvirkelig og stort at vi var en av de som fikk motta prisen i år, og at vi fikk være der sammen med alle de som vi ser så opp til. De utfører underverker for personer som lever med en sjelden sykdom.

30 millioner mennesker

Noen lurer kanskje på hvorfor de kalles for sjeldne, når så mange som hele 30 millioner mennesker i Europa har en sjelden sykdom? Det er flere enn alle innbyggere i Norden. Sykdommer som rammer

færre enn 5 av 10 000 innbyggere klassifiseres som sjeldne, og det finnes mellom 6000-8000 sjeldne sykdommer. Viktig er det å tenke på at det er mennesker, ofte barn, bak disse tallene, og at kun et fåtall av sjeldne sykdommer har medisiner som kurerer eller lindrer, og mange av dem er degenerative.

Riktig diagnose

Et problem med sjeldne sykdommer er ofte å få en diagnose, og også en riktig diagnose. Tenk deg at du, eller ditt barn, er sykt og du besøker en lege. Det blir tatt prøver på prøver og enda flere prøver, men til tross for det klarer ikke legen å finne ut hvilken sykdom du har. I beste tilfelle blir du sendt videre til vurdering hos andre leger, og enda flere prøver og undersøkelser blir gjort. Heller ikke der kan de hjelpe deg, siden de ikke finner ut av hvilken sykdom du har. Det er ikke uvanlig at dette er tilfellet for de som lever med sjeldne sykdommer. Det kan ta flere år før de kommer til en lege som kjenner til akkurat din sjeldne sykdom.

Vil hjelpe barn

Det finnes cirka tre barn per 10 000 barn som har en udiagnostisert sykdom, som uavhengig av hvor mange spesialister de besøker, ikke får en diagnose, siden deres sykdom ennå ikke er oppdaget av legeviten-skapen. Det er disse barna jeg og min mann arbeider med å hjelpe. Våre tre yngste barn hadde en udiagnostisert sykdom, og de døde 16, 10 og 6 år gamle. I etterkant startet vi Willefonden (Wilhelm Foundation), med mål om å løse gåten med de udiagnostiserte sykdommene.

Fem kongresser

Vi ville arrangere en verdens-kongress, for å få til et samarbeid mellom spesialistene rundt om i verden. En del trodde ikke på oss; hvordan skulle vi kunne bygge noe så stort, vi var jo to vingeklippte fugler!? I 2013 kontaktet vi Dr Gahl National Institutes of Health (NIH) USA. Siden det har vi innledet et samarbeid med Dr Gahl, og vi har hatt fem verdenskongresser, og det internasjonale nettverket Undiagnosed Diseases Network Internati-

**Helene Cederroth**

Grunnlegger av Willefonden/Wilhelm Foundation/Sverige

FOTO: PRIVAT

onal UDNI har blitt dannet.

I 2017 startet et Undiagnosed Diseases Program UDP opp i Sverige. Alle UDPer i verden samarbeider med UDNI. Nå jobber vi for at de andre nordiske landene også skal ha et UDP. Noe som er verdt å gi oppmerksomhet er at EURORDIS og Ågrenska Sverige sammen grunnla NGO Rare Diseases i FN i 2017.

28. februar på Rare Disease Day skal jeg gjøre alt jeg kan for å spre informasjon om de sjeldne sykdommene. ■

**FAKTA**

Helene og Mikk Cederroth har mistet tre av sine fire barn til ukjente sykdommer.

Etter at deres sønn Wille døde, 16 år gammel, startet de Willefonden for å hjelpe andre foreldre i samme situasjon.

Willefondens mål er at alle udiagnostiserte barn skal få en diagnose. En måte å gjøre dette på tror de er å samle verdensledende spesialister til en verdenskongress for å få dem til å samarbeide, og forhåpentligvis løse de udiagnostiserte og gåtefulle sykdommene.

Den 20 februar i år mottok Willefonden en pris i EURORDIS Black Pearl Awards 2018 for sitt arbeid med å hjelpe barn som har alvorlige udiagnostiserte hjernesykdommer.

Følg oss på



facebook.com/MediaplanetNorge



@MediaplanetNO



@Mediaplanet_no



Resirkuler gjerne avisen

Prosjektleder: **Ina Kim Holmgren Johansen** (ina.johansen@mediaplanet.com) Adm.dir.: **Sebastian Keta** Redaktør: **Emma Wirehede** Forretningsutvikler: **Frode Sandnes** Designer: **Emma Wirehede** Distribusjon: **Dagbladet**, Februar 2018 Trykkeri: **A Media** Mediaplanet kontaktinformasjon: Tel: **22593000** E-post: **redaksjonen@mediaplanet.com** Forsidebilde: **Privat**

Pionerer innenfor sjeldne sykdommer

Sobi fører og utvikler innovative legemidler for å hjelpe pasienter med sjeldne sykdommer og udekkede medisinske behov.

Vi har en stolt historie med innovasjon innen behandling av sjeldne sykdommer som strekker seg over 50 år, en arv som danner grunnlaget for vår banebrytende forskning i dag. Vi fortsetter å bygge på denne kunnskapen for å skape en verden der mennesker med sjeldne sykdommer kan leve et fullverdig liv.

Sobi's terapiområder omfatter genetiske-, inflammatoriske- og hematologiske sykdommer. Vi supporterer i tillegg partnerselskap ved å markedsføre en produktportefølje av spesialistprodukter i Europa, Midt Østen, Nord Afrika og Russland.

For mer informasjon besøk www.sobi.com



NP-3653

Sobi is a trademark of Swedish Orphan Biovitrum AB (publ).
© 2016 Swedish Orphan Biovitrum AB (publ) – All rights reserved Swedish Orphan Biovitrum AB (publ)
Adresse: Swedish Orphan Biovitrum AS, Dronning Eufemias gate 16, 0191 Oslo. Telefon: +47 66823400, mail.no@sobi.com

sobi
Pioneer in Rare Diseases



Sjeldne sykdommer

VI FORSKER for å bedre liv!

Novartis arbeider for å bedre livskvaliteten for pasienter med sjeldne sykdommer gjennom forskning og utvikling av nye medisiner.

Ønsker nyfødtscreening for sjeldne avleiringssykdommer

Sykdomsgruppen MPS gir barn store skader i flere organer. Tidlig behandling kan mildne forløpet.

Tekst: Trine Solberg **Foto:** Alex Hockett/Unsplash

Barn med sykdommer i gruppen MPS (Mukopolysakkaridoser) får store skader på flere organer på grunn av avleiringer av store sukkermolekyler - glykosaminoglykaner (GAG). Sykdommene, som skyldes forskjellige genfeil, kan gi gradvis funksjonsnedsettelse, og blant annet alvorlige lærevansker, store skjelettforandringer og vanskeligheter med å puste. Med tidlig behandling kan forløpet mildnes, men sykdomsgruppen er sjelden og kan være vanskelig å oppdage tidlig.

Skyldes enzymfeil

MPS er en gruppe arvelige sykdommer som hører til under gruppen lysosomale sykdommer. Lysosomer er betraktet som en slags søppelkasse i cellene som har som oppgave å bryte ned avfallsstoffer i kroppen. Ved en av disse sykdommene, MPStypeII-Hunters sykdom - fører genforandringer til at enzymet iduronat 2-sulfatase ikke fungerer som det skal.

- Dette enzymet er ett av vel 40 enzymer som fungerer i «søppelbøtten» som mottar stoffer som skilles ut av cellen, forklarer professor i medisinsk genetikk ved Rikshospitalet, Arvid Heiberg.



Arvid Heiberg

Professor i medisinsk genetikk ved Rikshospitalet
FOTO: HILDE RANHEIM

Mangel på funksjonelt enzym fører til avleiringer av slimete sukkerkjeder i celler og kan ramme de fleste organer.

- Det fører til at barna får mange organsystemer med celledskader, sier han.

Barna har ofte forstørrede organer, som hjerte, lever og milt. Avleiringer i hjernen gir ofte lærevansker, men Heiberg påpeker at variasjonene er store. Noen opplever ikke å få lærevansker, mens de fleste vil oppleve tap av ferdigheter etter hvert som de blir eldre og sykdommen utvikler seg.

Videre vil sykdommen kunne føre til stive ledd, bøyde albuer og knær og dårlig lungefunksjon.

- Øre-, nese-, og halsplager er ofte et tidlig tegn. Avleiringer i luftveiene gjør at det blir trangt å

puste. Mange av barna har ved ettårsalderen vært til behandling for blant annet ørebetennelse flere ganger, sier Heiberg.

Hunters rammer nesten utelukkende gutter, mens jenter er bærere av genet - såkalt X-bundet recessiv arv.

Kan gi tidlig behandling

Behandlingen av Hunters er blant annet enzymerstatningsterapi sammen med symptomrettet behandling. Enzymbehandlingen gir gode resultater, og kan ifølge Heiberg bedre livskvalitet og forlenge livene til de med sykdommen. Ved andre typer MPS sykdom vil benmargstransplantasjon kunne ha effekt på sentralnervesystemet og hjernen. Jo tidligere behandlingen kan starte, jo bedre. Det er også argumenter for nyfødtscreening av flere av sykdommene i gruppen.

- En forutsetning for screening er at det vil føre til bedre behandling, påpeker Heiberg.

- Dersom behandlingen startes tidlig, vil det kunne gi et bedre resultat, og mildne forløpet av sykdommene.

Frem til 2009 fikk alle nyfødte tilbud om å testes for to medfødte sykdommer i Norge - Følling sykdom (PKU) og medfødt hypothyreose. Siden da har programmet vært utvidet to ganger - til 23 sykdommer i 2009, og nå 25.

Kan bedre forløpet

Det blir sannsynligvis født mellom to og tre barn med MPS i Norge hvert år, men forekomsten er ikke helt kjent. De vanligste er MPS I og MPS II og MPS III og MPS IV, og det er ifølge Heiberg mulig i dag å teste nyfødte for fire MPS-sykdommer, inkludert tre av disse - type I, II og IV - Hurlers sykdom, Hunters sykdom og Morquios sykdom. Med screening av også MPS-sykdommer kan barna med disse genfeilene få behandling fra før symptomene blir tydelige.

- Disse barna har det ikke greit. Det er en stor påkjenning å ha disse sykdommene - en stor byrde for dere selv og familien. Om vi kan mildne forløpet så er det viktig, sier Heiberg.

Han påpeker også at helsepersonell som skal behandle pasientene trenger spesialkunnskap.

- Omsorgen krever spesialbehandling og spesialkunnskap. Anestesi er også vanskelig og må kartlegges nøye på forhånd. Det er ofte fare for komplikasjoner, og mye man må vite om, avslutter Arvid Heiberg. ■



Besøk www.altomdinhelse.no for å lese mer om sjeldne sykdommer som MPS

Vi utgjør en forskjell

Vårt fokus er tydelig - å gjøre en forskjell for dem som lever med sjeldne sykdommer og andre tilstander som krever spesialistbehandling. Vi jobber for å skape et bedre omsorgstilbud og tilgang til behandlinger som kan forbedre livskvaliteten både for pasienter og pårørende.



I løpet av tre år mistet ekteparet Cederroth tre av sine fire barn. Søsknene Wille, Emma og Hugo døde alle av en ukjent og udiagnostisert hjernesykdom.

Foreldrene mistet tre barn – Ingen skal behøve å oppleve det samme som oss

Tekst: Yngve Olaussen **Foto:** Privat

Helene og Mikk Cederroth har mistet tre av sine fire barn til ukjente sykdommer. Midt i sorgen over tapet av Wille startet de Willefonden for å hjelpe andre foreldre i samme situasjon.

Stockholm-paret Helene og Mikk Cederroth har vært gjennom alle foreldres verste mareritt tre ganger. Hjelpesløse har de sittet ved siden av sykesengen mens Wille (16), Emma (6) og Hugo (10) har sovnet inn.

Fortsatt vet de ikke hva som skjedde. De oppsøkte flere spesialister i USA og Storbritannia for å finne svaret, uten hell.

– Savnet og lengselen går aldri over, men vi har lært oss å leve med den. Vi ønsker av hele vårt hjerte at ingen familie må gjennom det samme som oss, sier Helene.

Ville hjelpe andre

Nettopp dette ønsket drev fram dannelsen av organisasjonen Willefonden.

– Da Wille sovnet inn kjente vi at vi ønsket å hedre han og dannet Willefonden (Wilhelm Foundation på engelsk), med det formål å forhindre at andre barn skal dø av en udiagnostisert sykdom, sier Helene.

Willefonden arbeider for at alle udiagnostiserte sykdommer skal oppdages av legevitsenskapen, slik at udiagnostiserte barn skal få en diagnose, uansett hvor de er fra.

En viktig del av arbeidet til organisasjonen er å samle verdens ledende spesialister til konferanser for å fremme samarbeid i kampen mot de udiagnostiserte sykdommene. Willefonden har foreløpig organisert fem slike konferanser, hvorav den siste ble avholdt i Stockholm i august i fjor.

– Vi mener det er viktig å få til et

bredt samarbeid mellom de fremste spesialistene i verden for å kunne hjelpe de barn som rammes, sier Helene.

Prisvinnende arbeid

Arbeidet Helene og Mikk har gjort med Willefonden har nå blitt lagt merke til internasjonalt. De har siden 2013 vært medlem av EURORDIS, en internasjonal, pasientdrevet allianse for organisasjoner som jobber med sjeldne diagnoser. Nylig mottok de prisen EURORDIS Black Pearl Award for 2018.

Helene håper prisen kan føre til at flere spesialister vil delta på Willefondens konferanser i framtiden.

– Vi er så stolte og lykkelige. Vi skal verne godt om denne prisen, og håper det fører til at de udiagnostiserte sykdommene og de tapte barna som er rammet får mer oppmerksomhet. ■



NIEMANN-PICKS SYKDOM TYPE C



Sykdommen som Haylie Marie (1) har heter Niemann-Picks sykdom type C. – Da vi googlet sykdommen på vei hjem fra sykehuset måtte vi stoppe bilen for å gråte sammen, for det var da alvorlig virkelig gikk opp for oss, sier mamma til Haylie Marie, Rebecca Grotbæk Berget.

En vanskelig ventetid

For litt over et år siden ble Rebecca Grotbæk Berget (23) og mannen Bjørn Aslak (24) foreldre for første gang. I dag er datteren deres, Haylie Marie, akkurat som alle andre barn, men hun har en svært sjelden og veldig alvorlig sykdom.

Tekst: Tom Backe **Foto:** Privat

Det er ganske vanskelig å forstå at Haylie Marie bærer på en livstruende sykdom, for hun er jo godjenta vår som alltid smiler og som er veldig glad i kos. Når hun hører på musikk vil hun danse og klappe i hendene mens hun smiler fra øre til øre, og hun er også veldig aktiv. Hun kan ikke gå enda, men klatrer og krabber rundt over alt. Tilsynelatende feiler det henne ingenting, men sånn er det dessverre ikke, sier Rebecca.

Sykdommen som Haylie Marie har heter Niemann-Picks sykdom type C. Dette er en arvelig medfødt stoffskiftesykdom som skyldes mangelfull nedbrytning av visse fettforbindelser. Den manglende nedbrytningen av fettforbindelsene kan føre til avleiringer i kroppens celler. Forstørret lever og milt kan være et tidlig tegn på denne sykdommen, og etter hvert er det vanlig at også leveren, lungene og hjernen blir rammet.

- De eneste symptomene i dag er at Haylie Marie har forstørret lever og milt. Da jeg var gravid vokste nesten ikke kroppen hennes mel-

lom uke 32 og 36, og hun fikk også lav hjerterytme mot slutten av svangerskapet. Derfor måtte jeg ta et keisersnitt i all hast. Så vi hadde vel kanskje en mistanke om at det var et eller annet som ikke stemte, fortsetter hun.

En svært sjelden sykdom

Lege Øivind Kanavin på Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser sier at Niemann-Pick type C er svært sjelden:

- Vi kjenner til færre enn ti tilfeller som har denne diagnosen i Norge i dag. Derfor er det ikke så mange leger som har vært borti denne sykdommen. Siden symptomene ofte kan ligne mange andre sykdommer, særlig nevrologiske, kan det også være vanskelig å stille riktig diagnose, forklarer han.

Det finnes ingen kur

Hailey Marie vokste ikke så mye i begynnelsen, det var da utredningene på sykehuset i Skien begynte. Der ble det blant annet tatt en rekke blodprøver. I mai, da Hailey Marie var fem måneder, kom svaret på prøvene. De viste at hun hadde Niemann-Picks sykdom.

- Denne sykdommen hadde ingen av oss hørt om noen gang, og

At to stykker som skal ha barn sammen har feil på akkurat det samme genet er litt av et sammentreff, men det skjedde altså oss.

vi skjønte ikke hvor alvorlig dette egentlig var og hvor stor faren er for at vi kommer til å miste datteren vår veldig tidlig. De hadde nok sagt det på sykehuset, både at det var alvorlig, og at det ikke finnes noen kur. Men vi hadde ikke fått det helt med oss. Da vi googlet sykdommen på vei hjem fra sykehuset måtte vi stoppe bilen for å gråte sammen, for det var da alvorlig virkelig gikk opp for oss, sier hun.

- Det er riktig at det ikke finnes noen behandling som kurerer denne sykdommen, men i motsetning til en del andre sjeldne diagnoser, finnes det behandling som kan bremse sykdomsforløpet for

Niemann-Picks type C. Derfor er det veldig viktig at den riktige diagnosen blir stilt, sier Kanavin.

Et genetisk sammentreff

Niemann-Picks sykdom skyldes feil på et gen, og tilfeldighetene skulle ha det til at både Rebecca og Bjørn Aslak har feil på det samme genet som Haylie Marie har arvet.

- At to stykker som skal ha barn sammen har feil på akkurat det samme genet er litt av et sammentreff, men det skjedde altså oss. Når omstendighetene er som de er, så er det visst 25 prosent sjanse for at barnet får denne sykdommen.

En sykdom som utvikler seg

I dag er det ingen som kan se at Haylie Marie er syk. Det er heller ingen som vet når sykdommen utvikler seg videre.

- Det er en fæl situasjon. Vi vet at hun kommer til å bli mye sykere, men vi vet ikke når, så vi må bare gå og vente og følge med på alt som på en eller annen måte virker unormalt. Sykdommen kan visst utvikle seg videre i alle aldre, men når de første symptomene begynner tidlig er det også ganske vanlig at sykdommen utvikler seg videre ganske tidlig. Da mister de som får

sykdommen både bevegelsesevnen og talen, de mister også muligheten til å holde blikkontakt og kan oppleve økende ustøhet. I tillegg kan de bli rammet av flere andre tilleggsslidelser, sier Rebecca.

God oppfølging

Rebecca skryter av helsevesenet og den oppfølgingen som den lille familien har fått:

- Her i Notodden kommune har det fungert veldig bra. Vi har en fantastisk helsesøster som virkelig har satt seg inn i hva denne sykdommen innebærer, og som støtter oss alt hun kan. Vi har også veldig flinke leger som gjør alt de kan for oss og gir veldig god veiledning.

- Men det er tungt og vi har hatt mange tunge stunder hvor vi har følt hvor vanskelig det er å være foreldre. Samtidig har det også styrket ekteskapet vårt siden vi har blitt flinkere til å snakke sammen og til å sette ord på ting. Vi vet ikke hvor lenge vi får beholde Haylie Marie, og det aller viktigste vi kan gjøre nå er å sette av nok tid og å ta godt vare på hver eneste dag. Vi må rett og slett forsøke å være de beste foreldrene vi kan være i den situasjonen som familien vår er i, avslutter Rebecca. ■



Lær deg å se NP-C

Niemann-Pick type C (NP-C) er en sykdom der kroppens stoffskifte ikke fungerer som det skal. NP-C gir symptomer som:

- svekket hukommelse
- problemer med bevegelse og tale
- depresjon og vrangforestillinger
- vansker med å flytte blikket raskt opp og ned

Les mer om NP-C www.npc-info.no

FORSKNING

**Astri Arnesen**President i European
Huntington Association

Nytt håp for pasienter med Huntingtons sykdom

Det finnes i dag ingen behandling som kan kurere den arvelige hjernesykdommen. Men nå har et forskningsteam ved University City College i London gjort oppsiktsvekkende funn, som kan få stor betydning.

Tekst: Sidsel Jøranlid **Foto:** Privat

Mellom 300 og 400 nordmenn lever med Huntingtons sykdom, og rundt 1000 personer er i risikogruppen for å utvikle sykdommen. De som blir rammet utvikler gradvis motoriske, fysiske og kognitive forandringer, og det finnes i dag ingen behandling som kan kurere utviklingen av Huntingtons. Forventet levetid er 15-25 år etter at diagnose er stilt.

Den viktigste faktoren

Forskerne har gjennomført et forsøk på 46 pasienter som har fått behandling med såkalt Huntingtin Lowering Therapy.

- Resultatene viser at man for første gang har klart å redusere nivået av det giftige av Huntingtin-proteinet i nervesystemet, kan Sarah Tabrizi, researchlead ved University City College i London, fortelle.

Dette proteinet ser ut til å være den viktigste faktoren i sykdomsutviklingen. Alt tyder også på at behandlingen er trygg og det er ikke rapportert om farlige bivirkninger.

Vil bety mye

- Hvis det viser seg at medisinen kan dempe produksjonen av Huntingtin med så mye som 50 prosent tror vi dette vil ha enorm betydning for dem som er rammet. Dette er ufattelig stort for oss! sier Astri Arnesen, president i European Huntington Association.

Håpet er at dersom mengden av «sykt» Huntingtin reduseres betraktelig, kan cellene klare å opprettholde flere funksjoner lenger, forteller hun. Kanskje vil det føre til at pasienter kan leve lenge med svært små symptomer?

- Det vi har sett så langt av forskningsresultatene på dyr, er at sykdommen ikke bare bremser opp, men at funksjonene også gjenvinnes. Vi ser også at det er viktig å komme i gang med behandling så tidlig som mulig, og derfor håper vi denne medisinen vil være tilgjengelig for pasientene så snart som mulig dersom den viser seg å ha god effekt, sier Arnesen. ■



Stein Erik Mauseth er tidligere politimann som nå har diagnosen ALS.

Ønsker mer statsstøtte til forskning på ALS

Tekst: Marius Morstøl Jenssen **Foto:** Jørn-Kr. Jørgensen

De som har den arvelige muskelsvinnssykdommen ALS, ønsker mer forskning på sykdommen. Forskningen har så langt ikke mottatt statsstøtte i Norge.

ALS (Amyotrofisk Lateral Sklerose) er en sjelden sykdom som fører til muskelsvinn fordi nervecellene som sender signaler fra hjernen til musklene blir ødelagte. De første symptomene ved ALS merkes ofte som svekkelse i en arm, et bein eller utydelig tale.

Stamceller og gener

Forskerne Axel og Ionna Sandvig, ved Norges Teknisk Naturvitenskapelige Universitetet (NTNU), jobber med ALS:

- Vi forsker på stamceller som kommer fra hudbiopsier fra ALS-pasienter og som man håper kan brukes til å forstå sykdommen bedre på et cellulært og molekyl-

lært nivå. Vi leter også etter genfeil som kan settes i sammenheng med ALS. Andre forsker på dyremodeller som har en sykdomsutvikling som ligner ALS, sier de.

De synes det er trange kår og ønsker mer midler:

- Uten statsstøtte betyr det at det blir mindre midler til å forske på denne sykdommen og at den finansieres via private donasjoner, spesielt via ALS-norsk støttegruppe. Når sykdommen er så alvorlig er det viktig at forskningen får statsstøtte, sier de to.

De kan fortelle at Norges forskningsråd nylig hadde en utlysning som åpner for øremerket finansiering til ALS-forskning. Dette kan gi et håp om et løft til ALS-forskningen i Norge.

Fremtidens generasjoner

Stein Erik Mauseth var politimann i 35 år og jobbet tjue år som krise- og gisselforhandler. I april 2017 fikk

han diagnosen ALS.

- Våren 2016 merket jeg at noe skjedde med kroppen. Et år senere fikk jeg diagnosen. Nå trener jeg to ganger i uka hos fysioterapeut, spesielt med styrke for ben og overkropp. Sykdommen har utviklet seg gradvis, og nå klarer jeg ikke å gå uten gåstol, sier han.

Han er opptatt av forskning på ALS. Hans mor døde av ALS bare 57 år gammel i 1994.

- 400-600 nye får ALS hvert år og det er viktig å forske på en slik sykdom som er dødelig. Det vil gi håp for fremtidige generasjoner. Jeg kjenner noen som har fått dette når de er 26 år, og jeg kjenner en som var 38 år da han døde av denne sykdommen. Det er viktig for pasienten, familien og de rundt at det forskes. Det forskes i flere land, som USA, Sverige og andre steder. I Norge burde vi få flere midler, fordi da kan vi utveksle forskningsarbeid med andre land, sier han. ■



NKS Grefsenlia

N.K.S. Grefsenlia AS har en avdeling for pasienter med Huntington sykdom.

Vi tilbyr døgnplasser, og har et dagsenter for brukere som fortsatt bor hjemme. Det er også mulig å søke om avlastningsopphold hos oss. Vi inngår driftsavtaler med bydeler i Oslo og kommuner i hele Østlandsregionen. N.K.S. Grefsenlia er også et regionalt Ressurssenter for Huntington sykdom, hvor hovedmålet er å spre informasjon, kunnskap og kompetanse om Huntington sykdom til bydeler og kommuner på Østlandet.



For mer informasjon, kontakt N.K.S. Grefsenlia AS på telefon **22 09 15 10** eller se vår hjemmeside: **www.grefsenlia.no**





Et verdig liv også med en alvorlig diagnose

Huntington sykdom (HS) er en arvelig nevrodegenerativ sykdom som påvirker tenkning, følelser og motorikk. Sykdommen medfører store konsekvenser for personen selv og familien rundt. Det finnes per i dag ingen kur for sykdommen. Les mer om HS her: bit.ly/1hQuill

Poliklinikk og utredningsplass – Huntington sykdom
NKS Olaviken har eget poliklinisk tilbud til denne pasientgruppen. bit.ly/1Ljdk8f

Som eneste i Norge har sykehuset en utredningsplass på spesialisthelsetjenestenivå. Vi har bred tverrfaglig kompetanse som innbefatter psykiater, somatisk lege, psykologspesialist, ergoterapeut, musikkterapeut, psykiatrisk sykepleier og psykiatrisk hjelpepleier. Informasjon om innsøking: bit.ly/1FtuywC

Spesialsykehjem – Huntington Sykdom

Avtalene vi har med kommunene som kjøper plasser hos oss, er individuelle i forhold til de utfordringene kommunene står ovenfor. Ofte handler det om å tilby rett omsorgsnivå.

Fagnettverk

Vi er en del av det nasjonale fagnettverket for HS fagnettverkhuntington.no

Der vi bl.a. drifter et regionalt fagnettverk. Dette er et gratis tilbud til fagpersoner i kommunene. Ta gjerne kontakt for undervisning, veiledning eller hospitering: margaret.heimli@olaviken.no

Den gode behandlingen i en vanskelig tid

Når man jobber med mennesker med HS, er det viktig å tilrettelegge for gode opplevelser, mestring og hverdagsglede.

Det å skape gode relasjoner er en viktig del av behandlingen. Gradvis tap av funksjoner, bl.a. språk og formidlingsevne gjør at behovet for god tilrettelegging for å bli sett og forstått er essensielt.

Den gode miljøbehandlingen forsøker vi å få til med uteaktiviteter i egen hage hvor vi bruker bl.a. bålpanne for å skape den gode stemningen. Videre tilbyr vi alt fra turer i sansehagen med høns og fisk, til manikyr og fotballpub. Alt tilrettelegges etter individuelle ønsker og behov. Terapibadet brukes hver torsdag.

Musikkterapi – samklang og glede

Musikkterapi er en del av den tverrfaglige behandlingen, og gjennom preferansebasert musikk fremmes anerkjennelse og gode opplevelser for den enkelte. Musikk blir også aktivt brukt for å ivareta og stimulere verbal funksjon, samt gjennom tilrettelagte instrumenter, sette ufrivillige bevegelser inn i en meningsfull kontekst. sunniva.ulstein.kayser@olaviken.no

God terapi- gjennom interaksjon med terapihund

Terapihund tilbys både i gruppe og individuelt og gir pasientene gode sanseopplevelser og motiverer til aktivitet. Hundefører tilrettelegger innholdet i samråd med sykehuset og pasienten får målrettet trening, kognitivt og mentalt i samspill med terapihunden. Lek, latter og kos er tre viktige stikkord for hundeterapitilbudet.



www.olaviken.no | 5306 Erdal



TRONDHEIM KOMMUNE

RESSURSSENTER FOR HS I MIDT-NORGE

Ranheim helse- og velferdssenter

FORMÅL

- Vi tilbyr et helhetlig pleie-/omsorgstilbud for pasienter og pårørende som er berørt av Huntington sykdom.
- Vi har 10 separate leiligheter med mulighet for heldøgns omsorg for HS-pasienter.
- Vi arbeider for å fremme HS-pasientenes ressurser, helse, livskvalitet og velvære.
- Vi sprer kunnskap og kompetanse om Huntington sykdom i Midt-Norge, i nært samarbeid med ulike fagmiljøer/pasientforeningen.

OPPGAVER

- Informasjon, kompetanse og kunnskap til helsepersonell som jobber med Huntington, eller berørte av sykdommen.
- Regionale nettverkssamlinger 3-4 ganger i året.
- Kontaktinformasjon: ranheim-helse.postmottak@trondheim.kommune.no
952 63 271 / 72 54 32 40



HUNTINGTONS SYKDOM - INTENSIV REHABILITERING

Huntingtons sykdom (HS) er arvelig nevrodegenerative sykdom og fører til motoriske, kognitive og atferdsmessige symptomer som utvikler seg over tid. Forskning viser at pasientgruppen kan ha god nytte av trening og rehabilitering. Rehabiliteringssenteret Nord-Norges Kurbad (RNNK) har over 8 års erfaring med å gi intensiv, tverrfaglig rehabilitering til pasienter med Huntingtons sykdom.

Målgruppe: Voksne personer med Huntingtons diagnose, tidlig eller midtfase.

Målsetning: Å vedlikeholde funksjon og eventuelt forsinke sykdomsprogresjonen.

Varighet: 3 uker med 2 x 3 ukers oppfølgingsopphold

Innhold:

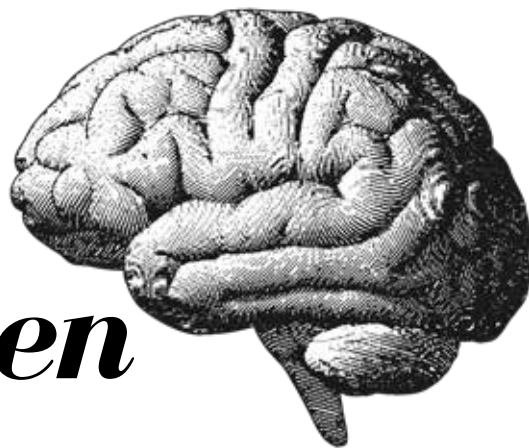
- Gruppetilbud med individuell tilpasning
- Funksjonsvurdering og fastsettelse av behandlingsmål
- Individuelt tilpasset treningsprogram, med fokus på avlastet trening i treningssal, basseng og utendørs
- Individuell fysioterapi, ergoterapi og logopedi
- Individuelle konsultasjoner hos ernæringsfysiolog, psykolog, nevropsykolog, arbeidskonsulent og sosionom etter behov
- Undervisning og gruppesamtaler
- 3 dagers opplegg for pårørende

For mer informasjon, se vår hjemmeside www.kurbadet.no, eller kontakt oss på tlf 77 66 88 00.



REHABILITERINGSSENTERET
NORD-NORGES KURBAD

Satser på hjernen



I desember sto Norges og Europas første nasjonale hjernehelsetrategi klar. Det skal bety bedre oppfølging, mer forskning og økt fokus på forebygging av hjernesykdom.

Tekst: Trine Solberg **Foto:** Hjernerådet/www.nyebilder.no

I februar i fjor la Helse- og omsorgsdepartementet frem en statusrapport om hjernehelsetrategi. Ti måneder senere var den nasjonale hjernehelsetrategi klar.

Hjernehelsetrategien har fire overordnede mål:

- 1 God hjernehelsetrategi hele livet, forebygging og livskvalitet.
- 2 Et mer brukerorientert tilbud og ivaretagelse av pårørende.
- 3 En helhetlig helsetjeneste, fra diagnose og behandling, til habilitering og rehabilitering.
- 4 God kunnskap og kvalitet gjennom forskning og innovasjon.

Det skal satses ytterligere på forskning og det skal jobbes med å få på plass et mer brukerorientert behandlingstilbud. Helsedirektoratet skal nå utarbeide en detaljert plan som redegjør for konkrete tiltak.

– Vi vet at pasienter ikke alltid blir godt nok sett, og derfor vil vi lage pasientens helsetjeneste. Der er pasienten med på laget og helsetjenesten møter pasientenes behov bedre, forteller statssekretær Anne Grethe Erlandsen i Helse- og omsorgsdepartementet.

Hun har vært pådriver for å få hjernehelsetrategien på plass, og kan blant annet fortelle at det allerede er lyst ut 20 millioner kroner til

Vi i Hjernerådet er opptatt av at det blir gjort mer hjerneforskning, fordi det er så mange av disse sykdommene vi vet lite om.

etableringen av et nytt forsknings-senter.

Helhetlig helsehjelp

Svært mange vil som enten pårørende eller pasient rammes av en hjernesykdom. Befolkningen blir dessuten både større og eldre, og flere vil leve mange år med kronisk sykdom.

– Det som var tydeligst i statusrapporten var at helsehjelpen må være forutsigbar, at den må henge sammen, og at vi må ha kunnskap. Vi vet blant annet at det er forskjeller rundt hvordan samme sykdom behandles forskjellige steder i landet, og det er ikke noe vi kan sitte og se på, påpeker Erlandsen.

Hun er opptatt av at fagpersoner

skal ha et sted å henvende seg for faglig kunnskap, slik at pasientene raskt får den hjelpen de trenger. Dessuten er det viktig at oppfølgingen av både pårørende og de som er under behandling er god, og at pasientene, familiene og helsevesenet har et godt samarbeid. Erlandsen påpeker at sykdom ofte rammer en hel familie.

– Familier med hjernesykdom er ofte familier med mange belastninger og utfordringer. Det er ikke gøy som tiåring å se at mamma ikke husker.

Endelig på plass

Noen som har spilt en svært viktig rolle i arbeidet med å få hjernehelsetrategi på plass er Hjernerådet. Det var også de som introduserte begrepet hjernehelsetrategi i 2015.

– Hjernesykdommer utgjør 50 prosent av sykdomsbelastningen i Norge når man ser på sykkeligheten for seg. Når sykkelighet og dødelighet slås sammen, utgjør hjernesykdommer 34 prosent av sykdomsbyrden, sier daglig leder i Hjernerådet, Aud Kvalbein og viser til tall fra det internasjonale prosjektet Global Burden of Disease, som ble initiert av WHO.

Hun og Hjernerådet har i lang tid jobbet målrettet for å få plass en hjernehelsetrategi for forskning, forebygging og behandling av hjernesykdommer.



Statsråden og statssekretæren, sammen med pådrivere gjennom ma

Anne Hege Aamodt, overlege og nevrolog, Helseminister Bent Høie; Henrik Peersen, Parkinsonforbundet og styremedlem i Hjernerådet, statssekretær Anne Grethe Erlandsen, MS-forbundet og tidligere styreleder i Hjernerådet.



Anne Grethe Erlandsen

Statssekretær i Helse- og omsorgsdepartementet
FOTO: BJØRN STUEDAL



Aud Kvalbein

Daglig leder i Hjernerådet
FOTO: PRIVAT

Nordic Specialists in Talent Solutions for Life Science



Sweden 
+46 (0)8 590 745 80

Denmark 
+45 51199197

Finland 
+358 (0) 405948297

Norway 
Tel +47 950 21 765



Recruitment of Specialists, Managers and Executives in Life Science
www.pharmarelations.com

PharmaRelations 
Talent Solutions for Life Science



Mange år fra Hjernerådet. Fra venstre: Overlege og professor Hanne F. Harbo, nåværende styreleder i Hjernerådet, Magne Fredriksen, generalsekretær i Hjernerådet, hjernehelseteams leder, hjernehelseteams mor; og Mona Enstad, generalsekretær i Hjernerådet.

Endelig på plass

– Vi i Hjernerådet er opptatt av at det blir gjort mer hjerneforskning, fordi det er så mange av disse sykdommene vi vet lite om. Når vi ikke kjenner årsaken, kan vi heller ikke helbrede sykdommen. Vi trenger bedre behandling, og vi trenger at spesialisthelsetjenesten og kommunehelsetjenesten samarbeider godt. Mange av disse pasientene er kronikere og har behov for oppfølging av helsetjenestene i lang tid – mange hele livet, sier Kvalbein, og fortsetter.

– Hjernerådet har vært opptatt av hjernehelseteams i mange år. Etter hvert har flere begynt å få øynene opp for hvor viktig hjernehelseteamet er. Behovene er store, og vi trenger at det norske samfunnet satser mer.

Forskere i verdenstoppen

Erlandsen håper Norge kan stå i bresjen for et godt verdensmiljø for forskning på hjernehelseteam.

– Norge er i verdenstoppen når det gjelder forskning i nevrologi, og vi kan fortsatt speile oss i ekteparet Mosers Nobelpris. De var ikke alene, men står på skuldrene til mange andre gode forskere i Norge, sier hun.

Hun påpeker at hun samtidig mener det gjøres mye bra for hjernehelseteamet i dag, men at det er store muligheter for forbedring.

– Vi mener at dette er noe vi kan bli veldig gode på, sier hun. ■

Les mer på altomdinhelse.no



Statsråden lanserer hjernehelseteamet. Lanseringen ble foretatt på Forskningsenheten for nevrofag på Oslo Universitetssykehus/Universitetet i Oslo. Forskningsenheten er medlem av Hjernerådet.



Rare Diseases unit

Vi forsker for å bedre liv!

Novartis arbeider for å bedre livskvaliteten for pasienter med autoinflammatoriske sykdommer gjennom forskning og utvikling av nye medisiner.



LUNGEFIBROSE

P Lungefibrose er en tilstand med unormal arrdannelse i lungevevet, som gjør utvekslingen av surstoff mellom lunge og blod dårligere enn normalt. Sykdommen utarter seg forskjellig hos ulike personer.

Idiopatisk lungefibrose har mange ulike forløp



Trening. - Det vi alltid anbefaler er at en pasient med nedsatt lungefunksjon bør trene for å få bedre pust. Da øker man økonomien av surstoffbruken i kroppen, slik at man bruker surstoffet mer effektivt, sier Olav Kåre Refvem.

Tekst: Marius Morstøl Jenssen **Foto:** Getty images

- Idiopatisk lungefibrose - uten kjent årsak - har veldig individuelle forløp. Noen ganger kan utviklingen av arrdannelsen nesten stoppe opp, mens andre ganger fortsetter den til lungene blir veldig dårlige, sier spesialist i lunge-sykdommer og indremedisin, Olav Kåre Refvem, som er overlege ved Landsforeningen for hjerte og lungesyke (LHL).

Flere ulike grunner

Noen får lungefibrose på grunn av yrkes- og miljømessige årsaker etter å ha pustet inn støvpartikler som ikke renses ut av lungene, som for eksempel av asbestose fra støv fra asbest og innånding av store mengder sopp fra støv fra korn. Andre årsaker kan være etter revmatisk sykdom i lungene eller ved røntgenbestråling mot brystkas-



Olav Kåre Refvem

Overlege ved Landsforeningen for hjerte og lungesyke (LHL)

FOTO: EIRIK HARSTAD

sen etter behandling av for eksempel brystkreft. Ved lungefibrose blir lungene stivere og mindre elastiske, og arealet som kan brukes til surstoffopptak, minker.

Men ved idiopatisk lungefibrose vet man ikke årsaken til binde-

Ettersom sykdommen er kronisk, går behandlingen ut på å bremse sykdomsforløpet og forbedre livskvaliteten.

vevsdannelsen. Det er en relativt sjelden sykdom, cirka hundre til to hundre nye pasienter blir diagnostisert i Norge hvert år. Den forekommer oftere hos menn enn kvinner, og gjennomsnittsalderen for å få diagnosen er 65 år, sjelden får noen under 50 år diagnosen.

- Vi ser at idiopatisk lungefibrose har veldig forskjelligartet forløp.

Vi vet ikke årsaken, men det betyr egentlig at vi ikke har funnet den. Det vi alltid anbefaler er at en pasient med nedsatt lungefunksjon bør trene for å få bedre pust. Da øker man økonomien av surstoffbruken i kroppen, slik at man bruker surstoffet mer effektivt. Andre kan også ha nytte av å bruke et surstoffapparat. Det finnes også medikamenter. Er sykdommen svært langt kommen, så kan lungetransplantasjon være en mulighet, sier han.

Behandlingen

Hovedmålet med behandlingen er å forhindre at arrdannelsen får fortsette.

- Det er derfor viktig at diagnosen stilles tidlig, slik at behandlingen blir mest mulig effektiv. De arrene som allerede er der, vil ikke

forsvinne, og noen ganger er det slik at økningen av lungefibrose ikke kan stoppes effektivt. Ettersom sykdommen er kronisk, går behandlingen ut på å bremse sykdomsforløpet og forbedre livskvaliteten. Kortison har vært mye brukt tidligere og kan gi effekt, men nå kan vi se positive effekter av nye legemidler, sier han.

De viktigste symptomene på lungefibrose hos mennesker er tørrhoste og kort pust ved anstrengelser. Det finnes ingen omfattende forskning på idiopatisk lungefibrose i Norge nå. ■



Besøk www.altomdinhelse.no for å lese flere artikler om lungefibrose

IPF180214

BI LUNG
MAGAZINE

Did you know?

BELUNG er din online informasjonskilde for nyheter og bakgrunnsinformasjon i forbindelse med interstitielle lungesykdommer (ILD). En viktig kilde for deg med en personlig eller profesjonell interesse for ILD.

Boehringer Ingelheim

Les mer på
www.belung.no

Boehringer Ingelheim Norway KS
Postboks 405, 1373 Asker | Tlf: 66 76 13 00

Ekspertpanel:

Pasientforeningene setter fokus på de sjeldne sykdommene

Pasientforeninger kan støtte og gi råd til pasientene og de pårørende. De gjør en viktig jobb med å dele pasienthistorier og støtte opp om forskning. Vi spurte tre pasientforeninger hva de vil bidra med i fremtiden.



Ane S. Mygland
Leder Landsforeningen for
Huntington sykdom

FOTO: PRIVAT

Hvorfor er pasientforeningene så viktige?

Landsforeningen for Huntington sykdom (LHS) er viktige for å støtte, gi råd og informere pasienten og de pårørende om sykdommen, tilbud som finnes, og rettigheter pasienter og pårørende har. Foreningen driver likemannsarbeid og har fylkeslag som gjør en kjempeviktig jobb lokalt. HS er en sjelden diagnose og det er et stort behov for den kunnskap og kompetanse som foreningen kan bidra med til kommuner, helsevesen og myndigheter. Vi bidrar gjennom kurs og seminarer og i nært samarbeid med andre aktører som jobber med pasienter og pårørende. Vi er blant annet med i FFO og Hjerneverket i tillegg til at vi er med i Fagnettverket for Huntington.

På hvilken måte kan pasientforeningene bidra til forskning på diagnosen?

LHS kan peke på behovet for forskning på ulike felt gjennom pasienthistorier og erfaringsdeling. Det er behov for å vite for å finne nye løsninger. Norske HS-pasienter har også tilbud om å delta i et Europeisk forskningsregister på HS (Registry-HD). Dette registeret skal nå samkjøres på globalt nivå i Enroll-HD. Da blir dataene og testene standardisert og samlet inn på samme måte i hele verden. Dette gir store mengder informasjon om sykdomsutviklingen generelt og hos den enkelte HS-pasient og gjør det lettere for forskere å finne personer som kan være interessert i og kvalifisert til å delta i ulike forskningsstudier.

Hva ønsker deres pasientforening å oppnå i 2018?

Rett før jul kom nyheten om mulig gjennombrudd i HS-forskningen. Dette vil vi følge tett i 2018. Det rekrutteres nå deltakere til neste fase i studien. Dette gir oss håp. Men parallelt med håpet om en kurativ medisin må vi jobbe for at de som lever med sykdommen, er risikopersoner eller pårørende får et best mulig tilbud i sin hverdag der de bor. Vi vil i året som kommer spesielt fokusere på barn og unge som vokser opp i HS-familier. Det pågår en studie om dette der mange av våre medlemmer bidrar som informanter. Vi ønsker også flere medlemmer blant familier berørt av HS for å nå ut til så mange som mulig i det kommende året.



Eva Brox
Leder i Norsk Immunsviktforening

FOTO: SPERRE INDUSTRI AS

Pasientorganisasjoner er viktig av flere grunner. For det første er det viktig for pasienter og pårørende å kunne møte andre i samme situasjon og utveksle råd og erfaringer - "Den som har skoen på vet best hvor de trykker". Pasientorganisasjoner innehar en viktig brukerkompetanse og vil kunne være en bidragsyter i forhold til råd og veiledning til medlemmene i organisasjonen, helseapparatet og andre viktige samarbeidspartnere. Nasjonalt og internasjonalt samarbeid er viktig både i forhold til å få kunnskap om forskning og nyheter innen diagnose og behandling av sjeldne tilstander. Pasientorganisasjoner er viktig for å øke kunnskap og forståelse slik at offentlige myndigheter har det rette grunnlaget for å gjøre de beste beslutningene.

Forskning og samarbeid over landegrensene er viktig, spesielt for små og sjeldne diagnosegrupper. Pasientforeningene har oftest små økonomiske ressurser, men er viktige når det kommer til samarbeid og brukermedvirkning. Gjennom samarbeid med foreningens Fagråd og fagmiljøet, kan aktuelle forskningsprosjekt identifiseres. I tillegg har pasientorganisasjonene en viktig rolle i å motivere aktuelle målgrupper til å bidra i forskningsstudier. For Norsk Immunsviktforening er forskning innen genetikk og genteknologi det området innen forskning, som kan bidra til nye behandlingsmetoder for vår gruppe.

Etter at alvorlig medfødt immunsavvik (SCID) og andre alvorlige T-celledefekter ble en del av det ordinære nyfødtscreeningsprogrammet fra 1. januar 2018, er målet at alle barn som fanges opp i nyfødtscreeningen behandles så raskt som mulig og kan vokse opp og leve et normalt liv. Et overordnet mål er god livskvalitet uavhengig av immunsavvikdiagnose, gjennom økt fokus og oppmerksomhet om medfødt immundefekter, tidlig diagnose, adekvat behandling og god oppfølging uansett hvor en er bosatt i landet. Vi ønsker i tillegg å spre informasjon om foreningen og foreningens arbeid.



Mona H. Bahus
Leder i ALS Norsk Støttegruppe

FOTO: TRINE-LISE HYTJANSTORP BAHUS

Vi er en gjeng engasjerte pårørende som jobber hundre prosent for ALS og for forskning på ALS. Vi har også en egen barn- og ungdomsgruppe i stiftelsen som jobber for de unge pårørende.

Vi jobber for å øke kompetanse på sykdommen ute i kommuner og i team som jobber med ALS-syke. Vi jobber for økt livskvalitet. Vi samarbeider med forskermiljøet på nordisk nivå og vi har en egen faggruppe som bistår oss på ulike spørsmål fra pasienter og pårørende. Vi har meget høy aktivitet på vår lukkede Facebookgruppe og den teller nå 4087 medlemmer. ALS-stiftelsen har også en åpen side på Facebook.

Vi har fått til forskning i Norge og jobber nå for å holde forskningen i gang, slik at forskningen ikke stopper opp. Vi er i aktiv kontakt med våre politikere og vi samarbeider tett med Hjerneverket. Vi jobber hardt for å spre vårt budskap, via Facebook og våre sosiale kanaler. Vi jobber aktivt ut mot media for å sette fokus på alvorligheten med sykdommen. Vi ser at ALS nå rammer stadig yngre mennesker, og den yngste i Norge som lever med ALS i dag er bare 28 år. Vi og forskermiljøet vet at ALS kan ramme hvem som helst, når som helst i livet, at det per i dag ikke finnes en kur, og at ALS er en dødelig sykdom.

Vårt aller største ønske er helt klart at forskere skal finne årsak og kur, og at de skal få økonomisk støtte fra det offentlige, altså via statsbudsjettet og fra Norsk forskningsråd. Vi mener bestemt at dette er et offentlig ansvar. Vi i stiftelsen har mange gode prosjekter vi kan fortsette å jobbe med foruten forskning, og vi støtter også helt klart andre ALS-prosjekter i Norge. Dessverre er tilbudet i Norge per i dag mangelfullt for våre ALS-syke, men vi håper at dette skal forandre seg i nær fremtid, og at det vil skje mye spennende ute i forskermiljøet i årene fremover nå. Vi har stor tro og respekt for det norske forskermiljøet.



Les mer om sjeldne sykdommer på nett.

www.altomdinhelse.no



FAKTA



Kort tarm-syndrom kort forklart

- 1** **Kort tarm-syndrom** er en såkalt malabsorpsjonstilstand, som enklest forklares som ernæringsproblemer grunnet dysfunksjon i tynntarmen.
- 2** **Tilstanden oppstår spesielt** i forbindelse med større tarmreseksjoner, og da særlig av tynntarmen. Det er graden av funksjon som definerer om man har syndromet eller ikke, og ikke gjenværende lengde på tarmen.
- 3** **Årsaker til at man må fjerne deler av tynntarmen** kan være underliggende sykdommer som for eksempel Morbus Crohn, men man kan også ha en intakt tynntarm med samme symptomer, såkalt funksjonell kort tarm-syndrom.
- 4** **Det er flere kroniske komplikasjoner** forbundet med kort tarm-syndrom, utover at man har grunnleggende problemer med å ta til seg næring.
- 5** **Væske- og elektrolyttforstyrrelser** må overvåkes nøye, og risikoen for blant annet leversykdommer og benskjørhet øker betydelig.
- 6** **Det er ikke uvanlig at pasienten blir laktose-intolerant** fordi det ofte er den delen av tynntarmen der laktaseenzymet sitter som nettopp mangler. Laktase er nødvendig for å bryte ned melkesukker (laktose). Mange opplever også problemer med fettholdig kost, og pasienter som ikke kan ta til seg mat på egen hånd vil ha behov for ernæring via sonde, såkalt parental ernæring. Det er svært viktig å begrense væsketapet.
- 7** **Stomi er når tarm eller urinvei er ført ut til overflaten av huden**, og er en kunstig kroppsåpning for tarmen, ment for å avlaste et sykt organ. Avføring eller urin føres ut gjennom stomien, og dette er en kjent konsekvens av tarmreseksjon.
- 8** **For de som lever med kort tarm-syndrom** er det viktig at behandler kan gi individuell tilpasning der man er obs på at situasjonen kan endre seg, og der man kan samarbeide tett om ernæringsarbeidet.

Kilde: nsf.no/ <http://legemiddelhandboka.no>



Torstein Lerhol har en uheldbredelig muskelsykdom og er avhengig av assistanse døgnet rundt. Det stopper han ikke fra å leve det livet han ønsker.

- Alle sykdommer er like mye verdt

Tekst: Yngve Olaussen **Foto:** Ailinn Staurvik

SMA-pasient Torstein Lerhol (31) håper på mer fokus på sjeldne diagnoser i forsker-miljøet, og at det på sikt kan føre til at hans egen sykdom blir utryddet.

Torstein har den sjeldne nevro-muskulære sykdommen spinal muskelatrofi (SMA); en diagnose som kun rammer rundt 1 av 6000 nyfødte i vår del av verden. Sykdommen er en sjelden genfeil som gjør at musklene ikke får impulser fra hjernen, og da sviner de sakte men sikkert.

For Torsteins del har det betydd at han aldri har lært seg å gå. Han fikk sin første elektriske rullestol da han var to år gammel, og måtte legge seg ned da han var 22 år.

Men i en alder av 31 har Torstein likevel oppnådd å bli historielektor, fylkestingspolitiker for Senterpartiet, foredragsholder og avdelingsleder i Aleris; passende nok for avdelingen brukerstyrt personlig assistanse (BPA), som tilbyr tjenes-

ter til brukere med samme behov som ham selv.

Oppvokst i Vang i Valdres, der verken venner eller familie behandlet ham annerledes, vokste det tidlig fram en mentalitet som har latt ham trosse det som har vært av utfordringer:

– Jeg har taklet sykdommen ved å benekte den. Jeg lar den ikke styre livet mitt. Jeg er normal, ferdig med det, sier Torstein bestemt.

Dyr medisin

Torstein mener den største forskjellen mellom en kreftpasient og en SMA-pasient er støtten de får.

– Den store forskjellen mellom oss er at gruppa som kjemper for vår medisin er en Facebook-gruppe bestående av 80 individer, mens som kreftpasient har du hele kreftforeningen i ryggen, sier han.

Torstein og andre SMA-pasienter ser nå at legemiddelskapet Biogen har klart å utvikle en SMA-medisin som kan stanse utviklingen av SMA, men prislappen på én mil-

lion kroner per dose har gjort at Beslutningsforum har sagt nei til finansiering.

I "forskningsrampelyset"

Torstein håper at han selv og andre som har en sjelden diagnose får mer fokus i forskningens verden i tiden framover.

– Vi har like stor rett på hjelp og medisinsk utvikling som enhver kreftpasient eller lignende. Alle fortjener sine 15 minutter i "forskningsrampelyset", sier han.

For de som har SMA håper han at forskningen på sikt kan fjerne genet som fører til SMA, og dermed utrydde sykdommen.

– Fra et humanetisk perspektiv kan man ikke sette sykdommer opp mot hverandre. Alle sykdommer er like mye verdt, og burde behandles likt. ■



Besøk www.altomdinhelse.no for å lese mer om SMA



FOR DEG SOM ER
LAKTOSEINTOLERANT

Kjøpes kun på apotek!

BRA FOR MAGEN!

✓ SAMMENSETNING

Tyggetabletten med mild fruktsmak eller kapsler.

✓ BRUK OG DOSERING

Brukes kun ved behov sammen med melkeprodukter. 1-2 tabletter eller kapsler sammen med måltid som inneholder laktose. Tabletten kan tygges, suges eller svelges.

Kapselen kan også åpnes og innholdet strøs over maten. Kan tas daglig, selv over lengre perioder. Kan brukes av barn over 3 år.

✓ PAKNINGER

Lactrase kapsler kommer i eske med 30 kapsler. Lactrase GO kommer i bokser med 50 tabletter som passer fint i lomme og veske.



www.facebook.com/jfahelse



www.jfahelse.no





BioVenture-Hub. Forskningsinkubatoren BioVenture-Hub, er lokalisert i AstraZeneca sine lokaler i Göteborg, og består av en gruppe mindre selskaper som kan benytte seg fritt av lokaler og utstyr. Nå ønsker de å få flere nordiske selskaper til å etablere seg.



Innovasjon skjer ikke i isolasjon

«Samarbeid er nøkkelen til suksess», sier de i AstraZeneca som er et av verdens ledende legemiddelselskaper. Selskapets ekspertise omfatter hele livssyklusen til en medisin, og nå har AstraZeneca innledet et samarbeid mellom forskningssenteret i Göteborg og Universitetet i Oslo.

Tekst: Tom Backe

SPONSET AV



Til daglig er det flere millioner mennesker som bruker AstraZeneca sine medisiner. Firmaet er representert i mer enn 100 land og teller cirka 60 000 ansatte. 70 av dem arbeider på AstraZeneca sitt norske kontor på Helsefyrt.

– Hovedsatsningsområdene våre er innen onkologi, kardiovaskulære- og metabolske sykdommer samt lungesykdommer, men vi har også noen selektive fokusområder som autoimmune sykdommer, nevrovitenskap og infeksjon, sier Elisabeth Ohlsson som er daglig leder for AstraZeneca Norge.

– En vesentlig del av vår virksomhet er knyttet til forskning, utvikling og innovasjon. Derfor har vi plassert forskningssentrene våre i nærheten av anerkjente globale

biovitenskapelige sentre. Det nærmeste er forskningssenteret i Göteborg, der det også nå etableres et nytt Life Science-miljø med planer om 7 000 arbeidsplasser. I tillegg har vi et forskningssenter i Cambridge, England og et i Gaithersburg, USA. Vår tilknytning til disse sentrene gjør det enklere å få tilgang til ekspertise og talenter, noe som muliggjør samarbeid og partnerskap. For det er gjennom samarbeid at magien skjer, fortsetter hun.

BioVentureHub

Forskningsinkubatoren BioVenture-Hub, er lokalisert i AstraZeneca sine lokaler i Göteborg, og består av en gruppe mindre selskaper som kan benytte seg fritt av AstraZeneca sine lokaler og utstyr. Kunnskap mellom AstraZeneca og de mindre selskapene flyter også fritt.

– Vi ønsker å få flere nordiske selskaper til å etablere seg i BioVenture-Hub, sier Ohlsson.

Samarbeid med UiO

Siden innovasjon ikke skjer i isola-

sjon, søker AstraZeneca aktivt etter partnere rundt om i verden innen akademien, hos myndigheter, i industrien og i vitenskapelige organisasjoner.

– Vi samarbeider med ulike partnere som kan komplettere vår egen ekspertise. På den måten kan vi dele og få tilgang til ledende strategisk kompetanse og banebrytende forskning. Samarbeid er en viktig faktor som vi trenger for å oppdage, utvikle og levere neste generasjons medisiner, sier Ohlsson.

– Det er mange fordeler med samarbeid. De vi samarbeider med får ta del i en stor del av vår kunnskap, og på den måten blir samarbeidet en vinn-vinn-situasjon for alle som deltar, tilføyer hun.

Et konkret eksempel på et slikt samarbeid er mellom AstraZeneca sitt forskningssenter i Göteborg og Universitetet i Oslo:

– I dette tilfellet har vi rekruttert studenter på doktorgradsnivå fra universitetet. De deltar i noen av de forskningsprosjektene som vi driver i Göteborg. Der får de trening og

opplæring. De får også tilgang til vårt laboratorieutstyr og teknologi under veiledning av forskerne på senteret. Vi får drahjelp til å drive vår egen forskning fremover, og samtidig kommer også kunnskapen som vi tilfører Universitetet i Oslo til gode. Et annet eksempel er det brede samarbeidet mellom Senter for sykkelig overvekt ved Sykehuset i Vestfold, Institutt for klinisk medisin og Farmasøytisk Institutt ved Universitetet i Oslo og AstraZeneca. Her studerer man effektene av overvektsoptimeringer hos pasienter med sykkelig overvekt.

En ønsket utvikling

– Med den geografiske nærheten mellom Oslo og Göteborg, bør det være store muligheter for å utvikle dette samarbeidet ytterligere. Det er en utvikling som vi ønsker velkommen, og det er denne typen samarbeid som vi mener er nødvendig hvis vi skal klare å utvikle nye og innovative medisiner som kommer pasientene til gode, sier Ohlsson til slutt. ■



Elisabeth Ohlsson

Daglig leder, AstraZeneca Norge



Om AstraZeneca

■ Virksomheten er fokusert på å utvikle gode ideer til innovative, effektive medisiner som utgjør viktige fremskritt innenfor sentrale terapiområder som kreft, hjerte- og karsykdommer, diabetes, luftveier og inflammasjon.

■ Ekspertisen til AstraZeneca favner hele livssyklusen til en medisin. Selskapet har unik kompetanse fra oppdagelse til utvikling av små molekyler, biologiske og immuno-logiske produkter, ulike protein-teknikker og medisinsk utstyr.

■ AstraZeneca satser på samarbeid med industrien og de akademiske miljøene når de utvikler nye medisiner, for innovasjon skjer ikke i isolasjon.



Dr. Allan M. Lund er overlege ved Senteret for medfødte metabolske sykdommer ved Rigshospitalet i København, og er også rådgiver for de nasjonale helsemyndighetene i Danmark i forbindelse med sjeldne sykdommer som alfamannosidose.

Alfamannosidose: En daglig kamp mot kroppen

Den sjeldne sykdommens symptomer varierer fra milde og dempede til alvorlige og fatale, og pasientene sliter med hverdagslige oppgaver.

Tekst: Yngve Olaussen **Foto:** Copenhagen University Hospital

Alfamannosidose er en sjelden progressiv lysosomal avleiringssykdom forårsaket av en mangel på enzymet alfa-mannosidase, sier Dr. Allan M. Lund.

Lund er overlege ved Senteret for medfødte metabolske sykdommer ved Rigshospitalet i København, og er også rådgiver for de nasjonale helsemyndighetene i Danmark i forbindelse med sjeldne sykdommer som alfamannosidose.

- Sykdommen forårsakes av mutasjoner i genet MAN2B1, som koder for enzymet alfa-mannosidase.

Lund forklarer videre at alfamannosidase er nødvendig for nedbryting av glykoproteiner som inneholder mannose. En mangel på denne vil føre til en progressiv lysosomal akkumulering av slike

ufordøyde glykoproteiner.

- Dette vil igjen forårsake svekket cellefunksjon og organtoksitet, med resulterende multiorganinvolvering

Sterkt varierende symptomer

Ifølge Lund har alfamannosidose en forekomst på 1:500.000 til 1:1.000.000. Kun syv personer med sykdommen er kjent i Danmark.

Den sjeldne tilstanden har en lang liste med mulige symptomer. Symptomenes variabilitet er høy, selv mellom søsken med identiske mutasjoner.

- Alfamannosidose resulterer i progressiv utvikling av mange symptomer. De fleste barn er normale ved fødselen, og symptomene kan utvikle seg over mange år som et resultat av sykdommens uopphevelig progressive historie, sier Lund.

Blant de vanligste symptomene er:

■ Avvikende ansiktstrekk, for eksempel økt hodeomkrets, prominente panne, fremtredende hake, bred og flat nese, spredt eller ujevnt utviklede tenner og kort hals.

■ Skjelettabnormaliteter, for eksempel svekket modellering av ben og leddsykdom, spesielt i hofte og ryggen, som leder til redusert mobilitet og smerter; osteopeni, artrose, skoliose og kyfose.

■ Hørselshemming med behov for hørselsapparat.

■ Nedsatt psykologisk og intellektuell funksjonssevne (IQ varierer fra 30-81) med læringsproblemer, taleproblemer og avhengighet til omsorgsgivere.

■ Nevrologisk sykdom med ataksi, redusert balanse og gangforstyrrelse, og svak muskulatur.

■ Psykiatrisk sykdom med perioder av psykose, som ofte leder til ytterligere nedsatt funksjonssevne.

■ Immunmangel med mange infeksjoner og autoimmunitet.

En daglig kamp

Listen med symptomer fra alfamannosidose er lang, og pasientenes utfordringer er mange.

- Sett bort i fra symptomatisk og palliativ behandling, er hematopoietisk stamcelletransplantasjon per i dag det eneste behandlingsalternativet for alfamannosidose. Effekten av enzymerstatningsterapi er under vurdering, sier Lund.

Pasientene har kontinuerlige problemer, både med og uten behandling, og kan slite med hverdagslige oppgaver som av- og påkledning, spising og hygiene. Smerter og/eller ubehag på daglig

basis er også normalt, i tillegg til milde til moderate problemer med angst og depresjon.

For å optimalisere livskvaliteten og forhindre komplikasjoner relatert til sykdommens progresjon burde pasienten bli ivaretatt av et multidisiplinært team bestående av barneleger, ortopeder, nevrologer, nevrokirurger, fysioterapeuter og øre- og øyeleger.

- Et godt samarbeid mellom foreldre og skole for å optimalisere utdannelsen og den sosiale utviklingen er også nødvendig, sier Lund. ■



Les flere interessante artikler om sjeldne sykdommer på www.altomdinhelse.no



People and ideas for innovation in healthcare

www.chiesi.no

Chiesi Pharma AB | + 46 8 753 35 20
E-post: infonordic@chiesi.com

013-2017/MARK - Feb 17



DELIVERING BREAKTHROUGH INNOVATIONS FOR PATIENTS WITH RARE DISEASES

Alexion is a global biopharmaceutical company focused on serving patients and families affected by rare diseases through the innovation, development and commercialization of life-changing therapies. Patients with rare diseases often have no effective treatment options, and they and their families suffer with little hope. Our goal is to deliver medical breakthroughs where none currently exist.

/ALL-A/18/0010 February 2018

ALEXION[®]

HUNTINGTON



En sjelden sykdom: Det finnes ingen helbredende medisin mot Huntington sykdom, og behandlingen er rettet mot å lindre sykdommens symptomer.

Fagnettverket Huntington skal styrke regionale pasienttjenester

Hovedoppgaven til Fagnettverket Huntington er å styrke arbeidet med pasienter og pårørende i lokalsamfunnene over hele landet.

Tekst: Marius Morstøl Jenssen **Foto:** Yulia Tretyakova/ Rick Guidotti

På oppdrag av Helsedirektoratet, skal Fagnettverket Huntington, styrke de fem regionale ressursentre i Norge. Ressursentrene er N.K.S. Grefsenlia i Oslo (Helse Sør-Øst), Prestheia Helse og omsorgssenter i Kristiansand (Helse Sør-Øst), N.K.S. Olaviken på Askøy (Helse Vest), Ranheim Helse og velferdssenter i Trondheim (Helse Midt) og Knorrebakken Boenheter i Harstad (Helse Nord).

Sentrene samarbeider tett med

Senter for Sjeldne Diagnoser og Landsforeningen for Huntington sykdom. Et senter kan bestå av flere enheter i den geografiske regionen, for eksempel sykehjem i kombinasjon med omsorgsbolig, dagtilbud og avlastning.

Faglig utvikling

Mette Kalve er koordinator for Fagnettverket Huntington, ved siden av sin jobb som direktør i N.K.S. Kløverinstitusjoner:

- Ressursentrene samler helsepersonell fra kommunene i sin region til faglige møteplasser der

det diskuteres fagtema, som utfordrende pasienter, hjelpemidler, ernæring og annet som er spesielt for denne pasientgruppen. Min jobb er å sørge for at Fagnettverket fungerer og at ressursentrene stadig forbedrer sin faglige kompetanse. Det er en ansatt som ressursperson i hvert ressursenter, og ressurspersonene møtes tre til fire ganger i året for gjensidig erfaringsdeling og fagutvikling, sier hun.

Ulike ressursentre

De fem ressursentrene er kliniske

fagmiljøer som fungerer forskjellig, ikke bare ut fra geografiske betingelser. Olaviken og Grefsenlia er eksempler på det. Olaviken var det første ressursenteret for denne målgruppen, og er det største med ti sengeplasser og mottar pasienter fra hele landet. De er den eneste med egen poliklinikk på spesialisthelsetjenestenivå for pasienter og pårørende:

- Fagnettverket er av stor betydning for å sikre at mennesker med Huntingtons sykdom får kompetent hjelp og tjenester i sitt nærområde. Å bygge opp kom-

petanse regionalt i forhold til en sjelden diagnose er avgjørende, da den enkelte kommune sjelden besitter nødvendig spisskompetanse i forhold til ulike sjeldne diagnoser. Oppbyggingen av regional tressursentre kan ha stor overføringsverdi hva gjelder andre sjeldne diagnoser, sier direktør Frode Wikne ved N.K.S. Olaviken.

På Grefsenlia i Oslo har de ti fastboende og fire dagpasienter. I tillegg tilbyr de ambulerende korttidsplass. Pasienter fra ulike bydeler og kommuner på Østlandet kan søke om plass.

- Det finnes ingen helbredende medisin mot Huntington sykdom, og behandlingen er rettet mot å lindre sykdommens symptomer. Samtidig er Huntington sykdom en sjelden sykdom. Av den grunn er også den kliniske kompetansen i bydeler og kommuner sjelden. Sykdommens kompleksitet gjør også at det kan være krevende for helsepersonell å hjelpe pasientene optimalt. Av den grunn er det nødvendig å dele vår kunnskap, slik at alle pasienter i Norge med Huntington sykdom kan få et tilnærmet likt tilbud ved at kommunenes kompetanse styrkes. Dette kan videre bety økt livskvalitet og velvære for den syke og dens pårørende, sier direktør Guri Ingvaldsen ved N.K.S. Grefsenlia.



Huntington: Fagnettverket er av stor betydning for å sikre at mennesker med Huntingtons sykdom får kompetent hjelp og tjenester i sitt nærområde.



Livskvalitet på hjul

Terrengen AS

Stamnan, 7392 Rennebu

Org.nr: 979 949 979

Telefon 72426560, Mobil 476 24 600

E-post: info@terrengen.no

www.terrengen.no | facebook.com/terrengen

Terrengen er et norsk firehjulsdrevet terrenggående hjelpemiddel / rullestol.

Er godt utstyrt med blant annet trinnløs regulering av hastighet.

Terrengen tilpasses brukere med spesielle behov. Terrengen er konstruert for ferdsel i typisk norsk terreng, har meget gode kjøreegenskaper og har ett marktrykk lavere enn en person som går på bena!

Som ekstrautstyr leveres bl.a kalesje, vinsj og snøskjær.

For flere alternativ, se også vår hjemmeside





LHS

Landsforeningen for Huntington sykdom

Formål:

- Gi råd, opplyse og hjelpe familier som er berørt av HS
- Spre kunnskap om HS til sykehus, leger, sosial- og trygdeetater
- Arbeide for at myndigheter får økt kunnskap om Huntington

Hovedoppgaver:

- Likepersonsarbeid
- Informasjon/kompetanse/kunnskap
- Samarbeid med institusjoner og myndigheter
- Pasient- og pårørenderettigheter
- Organisasjonsarbeid nasjonalt og internasjonalt

www.huntington.no

leder@huntington.no • Telefon: 932 82 744



STIFTELSEN ALS NORSK STØTTEGRUPPE

ALS er dødelig og den mest alvorlige sykdommen et menneske kan få.

Det finnes IKKE KUR, IKKE HÅP.
Den kan ramme hvem som helst, når som helst.

DET FORSKES I DAG PÅ ALS I NORGE OG VI
BER DEG PENT OM HJELP OG STØTTE TIL
ALS-STIFTELSEN OG FORTSATT FORSKNING.

Det er i dag ingen offentlig støtte til forskning på ALS, og det er takket være ALS-stiftelsens arbeid at forskningen er satt i gang.

DIN HJELP SØRGER FOR FORTSATT
FORSKNING!

Dere finner oss på:
www.alsnorge.no

Konto nr: **1207.25.02521**
Epost: arn-bahu@online.no

HJELP OSS
OG DE SOM
LIDER MED Å
FINNE EN KUR!



Norsk Immunsviktforening

Norsk Immunsviktforening ble stiftet i 1983. Det er en forening for pasienter med primær immunsvikt og deres pårørende. Medfødt immunsvikt er en samlebetegnelse for en rekke diagnoser, der de fleste er arvelige, sjeldne og noen svært alvorlige.

Norsk Immunsviktforening arbeider med å spre kunnskap om medfødt immunsvikt, tidlig diagnose og optimal behandling for å bedre livskvaliteten til de med immunsvikt. Det gjøres gjennom støtte, råd, veiledning, fellesaktiviteter og likemannsarbeid. Vi arbeider også for at immunsviktpasienters rettigheter blir ivaretatt og vi støtter forskning rundt primære immunsviktsykdommer. «Den som har skoen på vet best hvor den trykker» - Likemannsarbeid er et viktig og prioritert område og det brukes betydelige ressurser innenfor dette. Familier og ungdom /ung voksen er våre satsningsområder. Foreningen arrangerer ulike likemannsamlinger hvor personer med primær immunsvikt og deres pårørende kan delta og utveksle erfaringer.

Norsk Immunsviktforening er medlem av og engasjert i FFO (Funksjonshemmedes Fellesorganisasjon) sitt arbeid, en engasjert og anerkjent bidragsyter i den internasjonale organisasjonen IPOPI (International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies). Senter for Sjeldne Diagnoser (SSD) på Riskhospitalet er en god og viktig støttespiller for foreningen.

Kontaktinfo:

Nettside: www.immunsvikt.no

Email: info@immunsvikt.no

Kontaktperson: Knut Vedal

Tlf. 92662957

E-mail: knut@immunsvikt.no



SCID Nyfødt Screening i Norge

Alvorlig kombinert immunsvikt (SCID) er en samling av over 20 ulike genetiske tilstander som kjennetegnes av livstruende infeksjoner og død i løpet av første leveår. Dette er svært sjeldne tilstander, og det vil i gjennomsnitt fødes 2-3 barn årlig med SCID i Norge. Mange av barna kan behandles med stamcelletransplantasjon, enzymterapi eller genterapi. Behandlingen er oftere vellykket om barna ikke har utviklet alvorlige infeksjoner, og

forskning viser at jo tidligere barna behandles desto større er sjansen for at barna overlever. Derfor er det viktig å få stilt diagnosen så tidlig som mulig. Fra 1. januar 2018 utvidet Nyfødtsscreeningen i Norge tilbudet med screening for alvorlig immunsvikt (SCID) og andre alvorlige T-celle defekter. Norge er det første landet i Europa hvor nyfødtsscreeningsprogrammet også omfatter screening for SCID og andre alvorlige T-celle defekter.

Retningslinjer for diagnose og behandling av primær immunsvikt i Norge

Styret i Norsk Immunsviktforening og representanter fra foreningens fagråd, etablerte for noen år tilbake en prosjektgruppe for å utarbeide norske retningslinjer for diagnose og behandling av primær immunsvikt. Denne prosjektgruppen har vært ledet av Professor Einar K. Kristoffersen ved Haukeland Universitetssykehus. En av målsetningene for prosjektet er at retningslinjene

kan medvirke til å sikre kvaliteten på utredning, behandling og oppfølging av pasienter over hele landet.

Retningslinjene er tilgjengelig på
www.helsebiblioteket.no/retningslinjer/immunsvikt/forside



Verdensledende
utvikling av plasmaprotein-
legemidler for alvorlige og
sjeldne sykdommer.

TF-013-150914 Feb 2018

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

CSL Behring AB, Box 712, SE-182 17 Danderyd | Tel: +46 8 544 966 70 | Fax: +46 8 622 68 38 | info@cslbehring.se | www.cslbehring.se