

Louise burde fått behandling før

Jeg forsto at noe var galt med min eldste datter, men det tok 22 måneder før hun fikk diagnosen Hurler syndrom. Nå forteller jeg min historie i håp om at noe slikt ikke skal skje igjen.



Av Veronica Iren Lima
Moren til Louise

Helsestasjonen er i de fleste tilfeller første kontakt med helsevesenet etter utskrivning fra fødeavdelingen. Det er spesielt viktig for tidlig diagnose og behandling at en slik instans er informert, og har kunnskap om MPS 1 Hurler. Man vet at det å stille diagnose på denne sykdommen kan være vanskelig. På Rikshospitalet fikk jeg beskjed om at sykdommen er veldig sjelden, og av den grunn problematisk å fange opp. Jeg har vært veldig frustrert over at Louise (4) fikk diagnosen så sent og at symptomene ikke ble behandlet i sin helhet, men enkeltvis. Jeg vet godt at helsestasjoner ikke kan eller skal ha spisskompetanse på alle typer sykdommer og lidelser små barn kan ha, derfor håper jeg at det å

Hun ga råd om spising og soving, og fulgte den dårlige vekttoppgangen til Louise nøye. Jeg var innom helsestasjonen en gang i måneden det første leveåret, og hadde også telefonkontakt med dem. Vi var innom helsestasjonslegen også. Han sjekket svelget til Louise siden hun taklet klumper i maten så dårlig og undersøkte blant annet stivheten i kroppen hennes. Hjelpen var god og velmenende. Men, for Louise førte ikke rådene og hjelpen frem. Jeg og pappaen til Louise følte oss til slutt som dårlige foreldre siden vi ikke klarte styre Louise etter enkle grep.

Nyfødt

19. november 2006 klokken 10.30 økte riene i intensitet, og tiden var inne for å reise til Universitetssykehuset i Stavanger. Et helt normalt svangerskap var ved sin slutt og vårt første barn skulle endelig komme til verden. Fødselen forløp helt normalt, babyen måtte bare ha litt hjelp i form av fundustrykk for å komme ut. Klokken 21.30 anser leger og pleiere fødselen som vellykket og beskriver jenta som et friskt og flott barn. Jeg derimot merket meg med en gang at noe ikke var som det skulle da Louise ble lagt opp på brystet mitt. Min nyfødte datter knyttet hendene så rart. Håndleddene var bøyd innover mot kroppen, og hun var anspent og forknytt. La vi henne på ryggen, tippet hun automatisk over på siden. Men, ennå var det bare min intuisjon som sendte ut varselsignaler. Ved utskrivning fra Fødeloftet ble det anbefalt oppfølging av fysioterapeut. På seks ukers kontrollen ved helsestasjonen ble hun

«Hvor mye skade Louise har i hjernen på grunn av det sene diagnosetidspunktet vet vi foreløpig ikke.»

stå frem i dette bladet vil gi en gjenkjennelesfaktor som kan bidra til rask og tidlig diagnose, som igjen fører til tidlig behandling.

På helsestasjonen

Helsesøsteren til Louise var tålmodig og imøtekommende. Jeg følte meg alltid hørt og respektert. Hun brukte mange timer på å høre om mine bekymringer.



LYSERE UTSIKTER: Hva fremtiden bringer for Louise er usikkert, men benmargstransplantasjonen gir lysere utsikter. Foto: Privat.

henvist til fysioterapeut i kommunen, og behandlingen startet raskt.

Hysterisk mor

Stivheten i Louise sin kropp løsnet ikke som forventet. Hun klarte ikke å løfte hodet når hun lå i mageleie. Jeg var sliten og fryktelig redd. Jeg gikk inn og ut hos helsesøster, fastlege, kiropraktor, ortoped, fysioterapeut og tilslutt manuellterapeut [1]. Etter hvert følte jeg at alle syns jeg var hysterisk, men min følelse av at noe var galt var så sterk at jeg kunne ikke gi opp. Når jeg i dag ser tilbake, ser jeg hvor godt jeg visste at det feilte Louise noe. Men, alle friskmeldte henne. Ingen ba om videre utredninger. Etter flere måneder kunne

Louise fortsatt ikke løfte hodet, og etter et halvt år med fysioterapi var stivheten i kroppen bare minimalt forbedret. Louise traff alle milepæler i både motorisk og mental utvikling. Hun gikk ved ni måneders alder og kunne tilfredsstillende mengde ord ved femten måneders alder. Men, hun våknet hver halvtime natten igjennom, klarte ikke å svelge klumper i maten, hadde hyppige luftveisinfeksjoner, var klagete og klengete, nedsatt balanse, stivheter i armer og ben og kort nakke. Samtidig var det noe med ansiktet som ikke helt stemte, et ansikt som riktignok lignet veldig på pappas ansikt, men som var annerledes. Et besøk hos en kiropraktor påviste låsinger i nakken til Louise og jeg fikk endelig bekreftet at jeg ikke var hysterisk.



NYFØDT: På Stavanger Universitetssykehus Louise som nyfødt med stolt pappa, Stian Fenne. Hennes armer holdes stivt og tett inntil brystet med bøy i håndledd.



PÅ VEI TIL RIKSHOSPITALET: På Stavanger flyplass Sola. En av Louise sine første turer til Rikshospitalet oktober 2008. Ansiktstrekkene er blitt grove og mer markerte, og den korte nakken er framtrepende.

Diagnosen ble KISS. [2]. Ingen videre oppfølging eller behandling var nødvendig.

Ingen fikk røre henne

Da Louise var femten måneder begynte hun i barnehagen. Her fikk hun stadig små skader etter fall. Balansen var dårlig og hun klarte ikke å ta seg for når hun ramlet. Jeg var overlykkelig når barneha-

gepersonellet bekreftet mine tanker om at noe var galt med Louise, og jeg bestemte meg for at denne runden skulle jeg ikke gi opp. Jeg tar Louise med meg til manuellterapeut [1], Per Åge Waarum Johansen. På dette stadiet hadde Louise gått inn og ut hos helsepersonell i ett år og Louise var blitt livredd leger. Hun var hysterisk og ingen fikk røre henne. Til slutt lykkes det likevel å få tatt et røntgenbilde av nakken. Ut fra bildene ser terapeuten at noe er galt, nakken er kortere enn normalt.

Samtidig som vi er hos manuellterapeuten, sitter fysioterapeut Tone Skien helt tilfeldig og leser om Hurler syndrom (MPS 1). Hun ser bilder av barn som har sykdommen og ser at de har et helt umiskjennelig utseende. Manuellterapeuten henviser tilfeldigvis Louise til denne fysioterapeuten. Hun gjenkjenner umiddelbart noen av de ansiktstrekkene hun har sett på bilder av barn med Hurler syndrom. Og henviser Louise til Stavanger Universitetssykehus, hvor vi møter opp to uker etter. På sykehuset forstår de at det haster, og to dager senere sitter vi på flyet til Oslo.

■ HURLER SYNDROM:

- Arvelig, medfødt stoffskiftesykdom.
- Finnes i tre ulike former: Hurler, Hurler Scheie, Scheie.
- Hurler er den mest alvorlige formen.
- Forekomst: 1 av 100 000 fødes med Type 1 (Hurler)

Symptomer:

Utvikling av grove ansiktstrekk, skjelettforandringer, stivhet i ledd og corneafordunkling. Gjentatte infeksjoner i øvre luftveier og ører. Hjerterproblemer.

Ved Type 1 (Hurler) er også stort hode, stor tunge, hepatosplenomegali, navle- og lyskebrokk typiske trekk.

Behandling:

Tidlig benmargstransplantasjon og enzymerstatning.

Kompetansesenter:

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger er kompetansesenter for MPS1 og relaterte MPS sykdommer. www.frambu.no

Kilder: Helsesøstre nr. 1 – 2011
www.frambu.no

Transplantasjon

24. september 2008 kommer vi til Rikshospitalet for første gang av mange. Her står et helt apparat av helsepersonell klar til å ta i mot oss, og Louise er nå i de beste hender. Dr Terje Rootwelt som møter oss gjenkjenner med en gang sykdommen. Selv om legene nå visste hva som feilte Louise, gjenstår det ennå problemer. Louise er angrepet av den aggres-



CELLEGIFT: Rikshospitalet januar 2009. Louise er midt i forbehandlingen til benmargstransplantasjonen. Hun er dårlig på grunn av cellegiften. Får sondeernæring og væskebehandling i tillegg.



PAPPE KLIPPER: Rikshospitalet januar 2009. Bivirkningene av cellegiften har kommet for fullt. Pappa klipper Louise sitt hår for første gang.

sive typen MPS 1 - Hurler syndrom. MR av hodet viser forandringer i hjernen. Sykdommen har allerede begynt sin vandring og er i ferd med å gjøre mental skade hos det lille barnet mitt.

Rikshospitalet starter behandling og Louise får tilførsel av det manglende enzymet i form av legemiddelet Aldurazyme ukentlig. Behandlingen beskytter dessverre ikke hjernen, og dersom Louise ikke får benmargstransplantasjon og tilførsel av friske celler, vil hun bli hjerneskadet. Problemet er at Louise allerede er blitt 22 måneder gammel og grensen for transplantasjon er atten måneder. Legene ved Rikshospitalet var usikre på hva de skulle gjøre. Louises almenntilstand var svært god, og skadene var ennå relativt små. Etter å ha konferert med Dr. Ed Wraith, [3] velger legene å sette i gang med cellegift og deretter benmargstransplantasjon. Louise er blitt 26 måneder gammel og får sin første dose med cellegift som skal knekke alt immunforsvar i kroppen hennes. Hun fikk syv forskjellige medisiner intravenøst. Jeg hadde mest lyst til å rive henne løs fra slangene og løpe ut av sykehuset. Verste tiden i mitt liv. Etter ni dager med cellegift fikk Louise tilført ny benmarg.

Epilog

I tre nervepirrende uker ventet vi på at nye celler skulle begynne å vokse i kroppen hennes. Benmargstransplantasjonen betegnes som komplikasjonsfri og vellykket, et resultat vi hadde drømt om i flere

måneder. Hvor mye skade Louise har i hjernen på grunn av det sene diagnosetidspunktet vet vi foreløpig ikke. Vår gode solstråle er aktiv som fireåringer flest, og foreløpig aldersadekvat innen det meste. Hun liker seg godt i barnehagen. Kan skrive navnet sitt. Rir på ponnien Kaja en gang i uken. Med varmtvannbassengtrening ukentlig har hun også lært seg å svømme. Sparkesykkelen blir flittig brukt og i påsken fikk hun prøve slalåm for første gang. Louise elsker livet, og vi er evig takknemlige for at vi har henne.

Utfordringene er mange og oppfølgingen bred, men som barn flest ser hun heldigvis bare mulighetene. Hva fremtiden bringer er usikkert, men det som er sikkert er at benmargstransplantasjonen gir lysere utsikter. ■

Artikkelen er skrevet i samarbeid med Kristin Kjeilen Ukvitne, frilansjournalist.

Referanser

- (1) Manuellterapeut er en fysioterapeut med to års masterstudium, og ekspert på muskel- og skjelettsystemet.
- (2) KISS - Kopfgelenk-induzierte Symmetrie Störung. Øvre nakkeleddsindusert symmetriforstyrrelse.
- (3) Dr. Ed Wraith, Honorary Professor in Paediatric Inherited Metabolic Medicine and Genetic Medicine i Manchester.

Kilder

Dr. Ed Wraith, St Mary's Hospital, Manchester
 Dr. Terje Rootwelt, klinikkleder Kvinne- og barneklivnikken, Oslo universitetssykehus
 Manuellterapeut Per Åge Waarum Johansen, Stavanger Manuellterapi
 Fysioterapeut Tone Skien, Fysioterapisenteret Sola