{{main_text/headline#1}}

{{MAIN_TEXT/BODY#1 (STYLES) | "NOTIS" XX. Xxxx. "Notis indrag" xx}}

{{main_text/headline#2}}

{{MAIN_TEXT/BODY#2 (STYLES) | "NOTIS" XX. Xxxx. "Notis indrag"}}

{{image/caption#1}}
{{image/byline#1 (prefix-string:"\u0003Foto: ")}}

{{number/body#1 (hide-if-empty)}}

Britt-Marie friskare efter forskningen

MELLANBYGDEN. Efter att Britt-Marie Andersson i Ånäset 2014 fick diagnosen Skelleftesjukan blev livet en utmaning, men med en positiv grundinställning och efter deltagande i en forskningsstudie har hennes liv blivit mycket bättre. Nu kan hon se Skellefteå AIK:s matcher utan att få hjärtflimmer.

Ungefär sedan 2012 hade Britt-Marie Andersson, i dag 80 år, haft problem med smärta (värk i benen, tappad känsel i fingertopparna), men primärvården hade inte lyckats identifiera orsaken.

I samband med en årlig kontroll 2014 träffade Britt-Marie en hjärtläkare som misstänkte att det rörde sig om Skelleftesjukan. De första röntgenbilderna stärkte misstanken och efter en biopsi blev det helt bekräftat.

– Det är enda gången jag gråtit över sjukdomen, när läkaren ringde och sa att det var hundraprocentigt. När jag kom hem började jag dela upp saker som barnen skulle ärva, berättar Britt-Marie.

Och inte undra på. Både enligt läkarna och den bok hon fick som introduktion till Skelleftesjukan var prognosen dyster. Tids nog skulle Britt-Marie bli sängliggande och förlamad och hon skulle ha max tio år kvar att leva.

– Men jag har aldrig gått och ältat sjukdomen, aldrig varit deprimerad, betonar hon.

Britt-Marie har ätit medicin som ska förlänga levnadstiden och när hon såg en tidningsartikel där de efterlyste patienter till en forskningsstudie var hon inte sen att anmäla sig.

– Jag tycker det är viktigt att nu får vi ett slut på det här. Jag hade nog inte vågat skaffa barn om jag visste att jag hade det här, säger Britt-Marie Andersson och syftar då på Skelleftesjukan och dess ärftlighet.

Hennes son har inte ärvt den muterade genen som kan resultera i Skelleftesjukan, men det har hennes dotter. Om dottern tillhör de 10-15 procenten som sjukdomen aktiveras hos, det kan man inte veta.

– Men om hon får ont i benen och säger till, då får hon den här nya medicinen, säger Britt-Marie och menar Vyndaqel 61 mg, som så sent som 1 september blev godkänd att förskriva till patienter med Skelleftesjukan.

Men genom deltagandet i forskningsstudien CARDIO-TTRansform (påbörjad förra hösten) får Britt-Marie, i stället för Vyndaqel-tabletter, sprutor som sänker den muterade genens kapacitet med upp till 80 procent. Och det har verkligen gjort underverk för sportintresserade Britt-Marie.

– Förr hade jag så vansinnigt mycket hjärtflimmer, men det är nästan helt borta nu sedan forskningsprojektet började. Nu kan jag se AIK hur mycket jag vill! utbrister hon.

Britt-Maries positiva grundinställning tar henne långt, men hon gör heller aldrig avkall på gymnastiken; först på morgonen och sedan en timme på aftonen framför TV:n. Med permobilen kan hon både plocka hallon på gården och även putsa trädgården med trimmer.

– Förr var jag storfiskare och var i fjällen. Det går inte nu, men jag kan tänka tillbaka på gamla minnen. Jag tycker jag har ett bra liv och kan alls inte klaga.

Hon har snart levt med Skelleftesjukan i tio år, men är definitivt inte klar med livet.

– Jag tror inte det här kommer ta död på mig på tio år. Nu får jag ju all möjlig hjälp.

MORGAN BOHMAN

Mona Olofsson och Kurt Boman tycker det är riktigt positivt att lära känna patienterna med Skelleftesjukan som deltar i forskningsstudierna. Britt-Marie Andersson, 80, är en riktig "mönsterpatient" som dessutom blivit mycket friskare efter deltagandet. Foto: MORGAN BOHMAN

Forskare från forskarseminariet som Famy Västerbotten hade i februari 2020. Foto: FAMY VÄSTERBOTTEN

FAMY första föreningen i världen

MELLANBYGDEN. Föreningen FAMY Västerbotten var den första föreningen i världen för de som drabbats av Skelleftesjukan. I dagsläget har man cirka 300 medlemmar, varav 70 stödmedlemmar. Man arbetar bland annat med att samla in pengar till forskning runt sjukdomen och för att sprida kunskapen om Skelleftesjukan.

1983 startade föreningen upp i Skellefteå.

Hur gick det till när föreningen bildades?

– Det var en med sjukdomen som startade upp den. Genom att det är en sån sällsynt sjukdom, många läkare känner inte till den, så det fanns ett behov av att ha en patientförening som kan stötta patienterna, säger Karin Olofsson.

Hur arbetar ni inom föreningen för att hjälpa de som har sjukdomen?

– Vi samlar in pengar varje år som vi skänker till forskningen och vi har forskare både i Umeå och Uppsala. Varje år i februari så redogör dom hur långt dom har kommit med forskningen och vad pengarna har använts till.

– Sedan har vi aktiviteter också för våra medlemmar. Vi brukar bjuda in lite olika föreläsare och fikaträffar då man får träffas och ge varandra råd och prata lite om sjukdomen. Vi har även vattengymnastik och rehab på lasarettet.

Enligt Karin är det viktigt att hålla igång om man har sjukdomen.

Hon är glad över att det har kommit nya och bättre läkemedel. Men läkemedlen är oerhört dyra.

– De ligger på mellan 3 och 4 miljoner kronor per år och patient. Därför är det en omöjlighet att alla kan få det.

Famy Västerbotten försöker därför påverka priset på läkemedlen.

– Vi har försökt att göra det till en solidarisk fråga, så att det inte är de enskilda landstingen som ska drabbas. Den här sjukdomen finns mest i Västerbotten och Norrbotten. Därför kan det bli otroligt dyrt för dom regionerna. Vi vill ha en solidarisk statlig finansiering. Det finns kostnader som minskar också, om man till exempel får ut folk i arbetslivet.

MAGNUS LINDGREN

{{main_text/headline#4}}

{{MAIN_TEXT/BODY#4 (STYLES) | ”NOTIS” XX.
”Notis indrag”}}

{{quote/quote (hide-if-empty) | Kolla ett citat i PT Serif bold.}}
{{quote/quote-byline (hide-if-empty)}}

{{main_text/headline#6}}

{{MAIN_TEXT/BODY#6 (STYLES) | ”NOTIS” XX. Xxxx.
”Notis indrag”}}

{{image/caption#3}}
{{image/byline#3(prefix-string:”\u0003Foto: ”)}}

Mycket fortfarande ett mysterium

MELLANBYGDEN. En muterad gen är orsaken bakom Skelleftesjukan. Sjukdomen finns i hela världen, men är särskilt vanlig i norra Sverige, norra Portugal, Brasilien och Japan. Men varför är fortfarande ett mysterium.

Fruktad sjukdom har många namn: TTR-FAP, ATTR, FAP, Transtyretinamyloidos och Skelleftesjukan.

Allt sedan docent Rune Andersson rapporterade det första fallet av Skelleftesjukan på 60-talet har mycket hänt inom forskning och behandling, men sjukdomens ursprung – och varför den är extra vanlig i bland annat norra Sverige – är ännu ett mysterium.

I Sverige som helhet räknar man med att sjukdomen finns hos 20 personer per en miljon invånare, men i Norr- och Västerbotten stiger siffran till 350 per en miljon.

Namnet Skelleftesjukan är kopplat till det område där det första svenska fallet konstaterades, men i övrigt är sjukdomen inte kopplad till geografisk plats. I stället handlar det om den muterade gen som hälften av barnen ärver från sina föräldrar. Ungefär var tionde person med genen utvecklar aktiv sjukdom.

– Men vad som triggar i gång det vet vi inte, säger Mona Olofsson, biomedicinsk analytiker Skellefteå lasarett.

En muterad gen börjar ”missköta” produktionen av proteinet transtyretin. Proteinet faller sönder, klumpar sig och fastnar i olika organ i kroppen. Skelleftesjukan kan påverka känsel och funktion i ben och händer, men även lever, njurar och hjärtat.

Sjukdomen kan även yttra sig i mag- och tarmbesvär. I de fallen har många blivit hjälpta av en levertransplantation.

Men det viktigaste för att förbättra sina chanser att överleva är att sjukdomen diagnostiseras tidigt, så att medicinering kan sättas in.

– Men ofta är det en lång fördröjning, om de inte kommer in tidigt och har svimmat. Många går under radarn länge, trots att vi är uppmärksamma i Västerbotten, säger Kurt Boman, senior professor med hjärtsjukdomar som specialområde, som hoppas på ytterligare framsteg.

MORGAN BOHMAN

Mona Olofsson och Kurt Boman gläds över att forskningen kan förlänga livet för patienter med Skelleftesjukan. Foto: MORGAN BOHMAN

Bromsmedicin bra – ”tystande” spruta bättre?

MELLANBYGDEN. Forskningen kring Skelleftesjukan går framåt. Läkemedlet Vyndaqel ger minskad dödlighet, samt bättre gångförmåga och livskvalitet. Men även en pågående studie, där man med sprutor ”tystar ned” den muterade genen, är mycket lovande.

De som har Skelleftesjukan har ärvt en muterad gen av sina föräldrar och om man har otur tillhör man de 10-15 procent där sjukdomen blir aktiv.

Den muterade genen kan då sägas börja missköta sin uppgift att producera proteinet transtyretin, som i sin tur ska transportera Vitamin A och sköldkörtelhormonet i kroppen.

Det leder till att proteinklumpar med fibriller (lösa trådar) ”flyger runt” i kroppen och fastnar i olika vitala organ med svåra symtom som följd.

Läkemedlet Vyndaqel, som ingick i Attract-studien 2014-2017 och från 1 september nu får förskrivas av läkare, kan sägas ”bunta ihop” proteinklumpens bläckfiskarmar, så att de inte ska fästa på olämpliga ställen.

– Jättekul att det gick att påvisa minskad dödlighet, främst hjärt- och kärldöd, men även ökad gångförmåga och livskvalitet. Det blir färre inläggningar på sjukhus med den medicinen, säger Kurt Boman, expert på hjärt- och invärtes sjukdomar på forskningsenheten, Skellefteå lasarett.

Vyndaqel är alltså ett läkemedel som bromsar symtomen av Skelleftesjukan, men i den nu pågående CARDIO-TTRansform-studien, där Skellefteå lasarett också deltar, används läkemedlet ION-682884.

Detta läkemedel injiceras med sprutor en gång i månaden. I stället för att angripa följdverkningarna av den muterade genen (proteinklumpar med bläckfiskarmar) tar det sig an genen direkt.

– Det är på gennivå; man ”tystar ned” genen till 15-20 procent av sin kapacitet, förklarar Kurt Boman.

Det pågår även en studie med den nyligen nobelprisbelönade gensaxen CRISPR/Cas9, där man klipper bort den muterade genen.

För att summera finns det alltså mycket inom aktuell forskning som pekar mot att patienter med Skelleftesjukan kan hoppas på långsammare sjukdomsförlopp och längre liv.

Förutsättningen är dock att sjukdomen diagnosticeras tidigt. Därför finns det på Kurt Bomans och kollegan Mona Olofssons whiteboard en skiss – ännu bara på idéstadiet – kring tänkbara verktyg för att primärvården snabbare ska kunna identifiera den sällsynta sjukdomen.

Att patienterna är rätt få är en utmaning i sig.

– Det är bättre att vara en stor sjukdomsgrupp, då är det lättare att göra sig hörd. Men de är ju så sjuka att de behöver all hjälp de kan få, understryker Mona Olofsson.

Via forskningsprojekten får man en värdefull kontakt med patienterna.

– Patientkontakten är viktig; det är riktig sjukvård och det är därför vi aldrig slutar jobba! säger Mona Olofsson med ett skratt.

MORGAN BOHMAN