

Hurlers sjukdom: klinisk, psykologisk och socialmedicinsk problematik som möter föräldrar

Gunilla Malm

Inga-Lill Kristiansson

Hurlers sjukdom är en sällsynt, ärftlig ämnesomsättningssjukdom som drabbar barn och orsakas av brist på ett specifikt enzym. Detta ger tilltagande allvarliga symptom från kroppens olika organ och förkortad överlevnad till följd. Om en passande benmärgsgivare finns tillgänglig och barnet transplanteras före 18-24 månaders ålder kan barnets mentala funktioner bevaras. Ny forskning ger hopp om att i framtiden kunna tillföra enzym direkt i blodet. Sjukdomen är mycket komplex och belastande. Den kräver samverkan mellan olika samhällsorgan för att hjälpa barnet och dess familj till så god livskvalitet som möjligt.

Gunilla Malm, docent, överläkare, Barnens sjukhus, Huddinge Universitetssjukhus. Inga-Lill Kristiansson, psykolog och psykoterapeut, Länscentret, Handikapp och Habilitering, Stockholms läns landsting.

Introduktion och medicinsk bakgrund

Hurlers sjukdom tillhör en grupp sällsynta, ärftliga ämnesomsättningssjukdomar som kallas mukopolysackaridoser eller MPS-sjukdomar. Hurler orsakas av brist på ett specifikt enzym, alfa-L-iduronidas, som bryter ner mukopolysackariderna, ämnen som normalt ingår i kroppens bindväv. Den icke nedbrutna

substansen ansamlas och stör cellernas normala funktion och ger tilltagande symptom från olika organ i kroppen. Barnen föds friska och normala men börjar redan under första levnadsåret uppvisa symptom, som inte alltid känns igen inom sjukvården. Ljumsckbräck och navelbräck är vanligt redan vid födelsen, huvudet växer och blir större än normalt, anletsdragen förgrovas, och man kan se en puckelbildning på ryggradens nedre del. Barnen har ofta täta övre luftvägsinfektioner med symptom från lungorna. Vid ett halvt till ett och ett halvt års ålder börjar man misstänka att det finns en bakomliggande sjukdom, och i den åldern får barnet ofta sin diagnos. Så småningom tillkommer symptom från hjärtat, hjärnan, skelettet och lederna samt syn- och hörselnedsättning. Barnet förlorar sina mentala funktioner och inlärd färdigheter. Livslängden är begränsad och barnen avlider oftast inom sina första tio levnadsår, delvis beroende på vilken typ av anlagsförändring eller mutation som föreligger.

Hurlers sjukdom är sällsynt, 1 barn (1:100.000) föds årligen i Sverige. Ytterligare fem MPS-sjukdomar finns med ett likartat eller lindrigare förlopp än Hurler, sammanlagt totalt endast cirka 25 barn och ungdomar i Sverige. Hurlers sjukdom är autosomt recessivt, dvs föräldrarna är friska anlagsbärare och överför sjukdomen i 25% till sina

barn. Fosterdiagnostik är möjlig.

Hurlers sjukdom var tidigare obotlig, men sedan 20 år tillbaka kan man tillföra det saknade enzymet till det sjuka barnet med hjälp av benmärgsceller från friska benmärgsgivare, om man hittar en lämplig benmärgsdonator. Mottagarens och givarens benmärgsceller måste vara så vävnadslika som möjligt för att inte svåra avstöttningsreaktioner skall uppstå. Tillgången på benmärgsgivare ökar kontinuerligt liksom de medicinska framstegen för att förhindra avstöttningsreaktioner. Genom långtidsuppföljningar har man lärt sig att transplantationen bör ske före 18-24 månaders ålder för att de mentala funktionerna hos barnet skall bevaras. Mer än 200 barn i världen med Hurlers sjukdom har transplanterats genom åren. Behandlingen är påfrestande med risk för svåra, även livshotande komplikationer och ger ej fullständig bot. Skelettet påverkas bara delvis av transplantationen, och ortopediska operationer blir nödvändiga längre fram. De senaste åren har det också blivit möjligt att med modern teknik framställa Hurlerenzymet, som regelbundet skall tillföras intravenöst till barnet. Kliniska prövningar för att utvärdera effekten pågår i USA.

Vilken problematik möter föräldrar till barn med en sällsynt, komplicerad, progredierande sjukdom som Hurler ur medicinskt, psykologiskt och socialmedicinskt perspektiv?

Vid en konferens som anordnades 1996 i Stockholm med hjälp av Socialstyrelsemedel för små, mindre kända handikapp samlades föräldrar till barn med MPS-sjukdomar. Projektet hade till syfte att öka kunskapen om MPS-sjukdomar och om familjernas behov av stöd. Det leddes av dr Gunilla Malm i samarbete med Omsorgsverksamheten (nuvarande

Det kan upplevas som ett problem och belastning, att föräldrarna själva får bidra med sakkunskap till dem som skall ge stöd

Handikapp och Habilitering). Föräldrarna gav synpunkter på vad man önskade från medicinskt håll, ur habiliteringssynpunkt och av samhället i övrigt för att underlätta den svåra situation som denna progredierande sjukdom innebär för barn och föräldrar. Under denna och flera efterföljande föräldramöten har olika synpunkter kommit upp vad gäller både Hurlers sjukdom och övriga MPS-sjukdomarna. Dessa synpunkter sammanfattas här nedan.

Medicinskt perspektiv

Ur medicinskt perspektiv framkom följande: Komplicerade medicinska fakta vid Hurlers sjukdom kan vara svårt att inhämta för en icke medicinskt skolad förälder. Ofta har ändå föräldrarna tillägnat sig betydligt mer kunskap om sjukdomen än den behandlande personal de möter i sin vardag. Detta kan upplevas som ett problem och belastning, att föräldrarna själva får bidra med sakkunskap till dem som skall ge stöd. Det finns numera lättillgänglig, detaljerad information på svenska om Hurlers sjukdom på Socialstyrelsens hemsida www.sos.se.smkh, som både föräldrar, anhöriga och behandlande personal kan ta del av. Informationen uppdateras också regelbundet, något som är viktigt just med tanke på att forskning och framsteg sker så snabbt för denna sjukdomsgrupp.

För föräldrar vars barn precis fått diagnosen Hurlers sjukdom kan det vara alltför svårt att snabbt ta ställning till om man skall våga satsa på en benmärgstransplantation eller ej. Att direkt göra en sökning efter benmärgs-

donator medan föräldrarna kan få tid på sig att tänka för att eventuellt senare tacka nej är angeläget, även om det innebär extra sjukvårdskostnader att i onödan göra en benmärgs-sökning. De olika transplantationscentra i Sverige har accepterat ett sådant förfarande.

De medicinska kontakterna på hemorten var föräldrarna i allmänhet nöjda med, och de ansåg sig ej behöva regelbundna besök på någon specialklinik i landet. Man önskade sig däremot ett vårdprogram med förslag på uppföljning av barnen för att undvika onödiga komplikationer. Exempel på detta är risk för utveckling av hydrocefalus med behov av shunt, smärtor i händerna orsakade av karpaltunnelsyndrom som bör åtgärdas tidigt, att ledkontrakturer recidiverar fort och ej lönar sig att operera. Barn med Hurler löper också en ökad risk för komplikationer vid narkos och bör sövas av narkosspecialist. Föräldrarna önskade också ha möjlighet att kunna vända sig till specialister på MPS-sjukdomar vid specifika frågeställningar. Med den nya tele-teknik som finns kan man arrangera gemensamma videokonferenser med hemorten där konsulterande läkare, specialister och föräldrar kan samråda och diskutera uppkomna frågeställningar.

Föräldrarna önskade också bevakning av nya forskningsrön, antingen genom att själva delta i världskongresser eller få referat från möten. Nya behandlingsmetoder väcker stort hopp hos föräldrarna- men kanske hinner inte det egna barnet få glädje av nyare forskning och framsteg? Kanske är behandlingen inte så effektiv som man hoppas? Det är viktigt

Föräldrarna önskade också ha möjlighet att kunna vända sig till specialister på MPS-sjukdomar vid specifika frågeställningar

Många känner också vanmakt inför att en period av behandlingsmöjligheter kanske försvunnit i väntan på diagnos

för föräldrarna att känna att man får del av det som händer i forskningsvärlden.

Psykologiskt perspektiv

Föräldrar till barn med Hurler eller andra MPS-sjukdomar har ofta tidigt sett att det är något som inte stämmer med barnet, men det dröjer innan man får rätt diagnos eftersom sjukdomen är så ovanlig och inte känns igen. Man söker läkare för olika problem och går ofta länge med en gnagande känsla av oro som man inte får bekräftad. Så småningom upptäcks att barnet har en obotlig sjukdom och man får veta att barnet kommer att försämrans successivt för att dö i unga år. Hela innebörden av diagnosen är ofta omöjlig att ta till sig genast. Insikten kommer efter hand och med den de smärtsamma reaktionerna. Man känner förtvivlan och vrede över att vara drabbad. Många känner också vanmakt inför att en period av behandlingsmöjligheter kanske försvunnit i väntan på diagnos. Dessutom kan kravet om att besluta om barnet ska genomgå en benmärgstransplantation komma strax efter man fått diagnosen. Det beslutet kan upplevas som nästan omöjligt att ta, särskilt som barnet ofta fortfarande är relativt friskt under sina första levnadsår, och man vet att benmärgstransplantationen inte är riskfri.

Under den första tiden behöver föräldrarna god information om diagnosen. Denna ska vara lättfattlig och upprepas flera gången eftersom diagnosen är komplicerad och det känslomässiga budskapet är svårt att ta in. Föräldrarna ska också erbjudas krisstöd, dvs möjlighet att tala om sina reaktioner inför

beskedet. Man vet att detta upplevs som lindrande för många föräldrar, inte minst viktigt är att få veta att ens reaktioner är normala och att man delar dem med andra som får liknande besked.

När den ansträngande vardagen tar vid behöver föräldrarna samma praktiska och känslomässiga stöd som andra föräldrar till barn med funktionshinder. Det är dock ytterst viktigt att stödet är kontinuerligt och fungerar väl, då föräldrarna har en så pressad situation att inga marginaler finns. Många föräldrar känner också starkt att tiden är utmätt och det gäller att använda den på ett så meningsfullt sätt som möjligt. Därför känns det som slöseri med den dyrbara tiden när man måste bråka med myndigheter, vänta på självklara hjälpmedel eller få oklara medicinska besked. Tiden är för kort, och föräldrarna upplever ofta en stark frustration i att forskningens framsteg går för långsamt för att hjälpa deras barn till livet.

Stödet från andra föräldrar, vars barn drabbats av samma eller liknande sjukdom är ovärderligt och kan ej ersättas av professionellt stöd. Regelbundna föräldramöten, där föräldrar träffas med eller utan barn arrangeras av föräldraföreningen för barn med MPS-sjukdomar. Träffarna motverkar känslan av att vara helt ensam om att vara drabbad, och i kontakten med andra föräldrar får man praktiskt och känslomässigt stöd. Det finns också föräldraföreningar i olika länder och världskongresser med symposier där föräldrar och forskare möts. Genom internet kan föräldrar

Stödet från andra föräldrar, vars barn drabbats av samma eller liknande sjukdom är ovärderligt och kan ej ersättas av professionellt stöd

Föräldrar till barn med Hurlers sjukdom bör erbjudas psykologiskt stöd under hela barnets liv, och om barnet dör så lång tid efteråt som behövs

till barn med en sällsynt sjukdom som Hurler, där bara några enstaka barn i Sverige benmärgransplanterats, få kontakt med andra föräldrar vars barn genomgått samma behandling.

Livet med ett barn där utvecklingen går bakåt är självklart mödosamt rent praktiskt men också känslomässigt så plågsamt för att utvecklingen går åt fel håll. De existensiella frågorna ställs på sin spets och kommer upp när föräldrarna träffar varandra. Det har varit viktigt för några av föräldrarna i MPS-gruppen att komma till gruppen och berätta för de övriga om hur döden inträdde, om begravningen och om sina egna känslor. I detta sammanhang känner föräldrarna att de kan bli fullt förstådda.

Föräldrar till barn med Hurlers sjukdom bör erbjudas psykologiskt stöd under hela barnets liv, och om barnet dör så lång tid efteråt som behövs. Många föräldrar upplever en regelbunden samtalskontakt med någon som känner till diagnosen och som kan dela och härbergöra deras känslor och tankar som en livlina.

Socialmedicinskt perspektiv

Vad gäller habiliteringsinsatser för sjukdomar med ett progressivt förlopp är det viktigt med framförhållning i planeringen. En målsättning bör vara att försöka uppnå så mycket färdigheter som möjligt, framförallt beträffande kommunikationen, innan försämringen inträffar. Om barnet tränats i att förstå och uppfatta det dagliga livet, rutiner och omgivning-

ens signaler, kan man också lättare ge tröst, förklaringar och lindra ångest och oro, när kroppen inte längre lyder eller ger smärtor, eller när man inte längre förstår som förut. En annan målsättning är att tidigt tillhandahålla tekniska hjälpmedel, som till exempel datorstödd kommunikation och planera hjälpmedelsutprovningar, som man vet är tidskrävande för att barnet skall hinna få glädje av det. Det är också viktigt att vara observant på vad barnet tycker om i form av musik, sagor eller liknande, så att man kan spara band eller annat material till längre fram, när barnet blivit sämre men ändå kan uppleva igenkännandets glädje.

När barnet försämras kopplas olika terapeuter in allt efter behov. Samarbete mellan habilitering, pedagogiska hörselvården och synhabiliteringen behövs vid Hurlers sjukdom. Det är viktigt att man akut ställer upp med habiliteringshjälp och stöd i samband med försämringar, och att personalen har kunskap om sjukdomen och dess förväntade förlopp och vågar stå för denna kunskap inför föräldrarna.

Föräldrarna bör vara välinformerade om olika samhällsinsatser, så att de själva kan delta i planeringen och vet vad man har för rättigheter. De bör upplysas om rätt till och tidigt få tillgång till individuell serviceplanering, ISP, för fortlöpande kontakt och samarbete på det praktiska planet mellan habiliteringen, synhabiliteringen, pedagogiska hörselvården, kommunen och försäkringskassan.

Hur skall man få försäkringskassan och kommunen att förstå behovet av stöd och hjälp vid en progredierande sjukdom och slippa onödig byråkrati? Ena månaden eller halvåret kan det mesta fungera bra med de insatser som finns, men försämringen vid Hurlers sjukdom kan ske snabbt, och med det snabbt behov av

bostadsanpassning, hjälpmedel och assistenttimmar, annars blir vardagen övermäktig. Samhället har ännu inte hunnit anpassa sig till att svårt sjuka barn vårdas i hemmet och kräver mycket insatser. Föräldrar till barn med fortskridande sjukdomar känner sig ofta ifrågasatta när det ständigt begärs nya intyg. Mycket borde kunna förbättras genom en smidigare kontakt mellan sjukvården och olika samhällsinstanser.

Vi som är professionella undrar ofta var föräldrar får sin kraft ifrån.

Sammanfattningsvis visar erfarenheterna att föräldrar till barn med Hurlers sjukdom behöver ett omfattande och mångfacetterat stöd med nära samarbete mellan medicinsk, psykologisk och socialmedicinsk expertis.

REFERENSER

1. Peters C et al. Hurler syndrome:II. Outcome of HLA-genotypically identical siblings as related donor bonemarrow transplantation in fifty-four children. *Blood* 1998 Apr 1;91(7):2601-8.
2. Whitley CB et al: Long-term Outcome of Hurler syndrome following bone marrow transplantation. *Am J Med Gen* 46:209-218, 1993.
3. Wraith JE. The mucopolysaccharidoses: a clinical review and guide to management. *Arch Dis Childhood* 1995;72:263-267.
4. Levin TL et al. Lumbar gibbus in storage diseases and bone dysplasias. *Pediatr Radiol* 1997; 27(4): 289-294.
5. Clearly MA, Wraith JE. The presenting features of mucopolysaccharidosis type IH (Hurler Syndrome). *Acta Paediatr* 1995; 84(3):337-339.
6. Tandon V, Williamson JB, Cowie RA, Wraith JE. Spinal problems in mucopolysaccharidosis I (Hurler I) *J Bone Joint Surg Br* 1996 Nov; 78(6):938-944.
7. Neufeldt EF, Muenzer J. The Mucopolysaccharidoses. In Scriver CS, Beaudet AL, Sly WS, Valle D. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. New York: McGraw-Hill 1995; 2465-2494.