

Exceptionellt effektfullt

Ibland hörs inte den djupa rösten av erfarenhet, även om det är just den som är den saknade ingrediensen som behövs för att behandla en sällsynt sjukdom. Man måste också agera, särskilt när ingen annan gör det – för alla sällsynta barns skull. Namnen på personerna i denna artikel har ändrats, och personerna på bilderna har ingen koppling till situationen.

Läkarna förstår inte eller helt enkelt inte vet eller tror. Med tanke på barnets hälsa och sjukdom har man haft tur om hemmet finns på kort avstånd till den bästa vården i landet. En mamma anses vara överbeskyddande och ha bacillskräck, fastän man i verkligheten vill att barnet ska må bra och framför allt få leva – trots sin sällsynta sjukdom. Detta har **Moona**, mamma till ett barn i skolåldern som lider av klorid diarré, och **Hilla**, mamma till ett barn i lekåldern som lider av korttarmssyndrom, fått uppleva. Namnen har ändrats och personerna på bilderna är inte del av situationen, eftersom föräldrarna vill värna om sina barns rätt till integritet.

En vardag med en sällsynt sjukdom är inte alltid den mest entydiga, även om sjukdomen och dess behandling i sig huvudsakligen är i balans. På grund av sin svåra malabsorption har Hillas barn en central venkateter för parenteral nutrition (näring som ges intravenöst). Katetern kräver omsorgsfull hantering och hygien och till exempel kompisarna på dagis får inte röra den, hur lockande det än kan kännas.

Det svåraste är
kanske att släppa
ångesten.



Till exempel endast en vanlig mag-sjuka kan leda till en vecka på sjukhus. Så gick det för Moonas barn vid 2,5 års ålder. Under sjukhusvistelsen skedde också en allvarlig felbehandling, som hade kunnat undvikas om man hade lyssnat på mamman.

– Under den första veckan behandlades inte saltförlusten tillräckligt länge med tillräckligt höga doser kaliumklorid, utan man gav endast snabba korrigeringsbolusar. De korrigerade kaliumet för en stund, men kraschade snabbt nivån på nytt. Barnet blev intaget på intensivsen och fick eftervård under två veckor med så höga doser kaliumklorid att de lätt skulle kunna ta livet av en frisk vuxen, säger Moona.

Under den här tiden hade Moona för första gången ett verkligt behov av att hitta kamratstöd. Någon som säger att det här ska nog ordna sig. Då hittades en stödperson via en förening.

– Tillsammans startade vi en Facebook-grupp och jag skapade en blogg via vilken flera familjer hittade vår grupp. I gruppen delar vi med oss av våra erfarenheter och förslag på vad man skulle kunna prata om med läkaren, vad man ska skriva i ansökan om handikappförmån eller hur man kan be-

om blöjor från distributionen av förbrukningsartiklar, listar Moona.

– Vi ger också psykiskt stöd i tunga situationer.

I början ville Hilla inte vara med i en grupp föräldrar med sjuka barn. Behovet av information och stöd ökade och hon ändrade åsikt. Kamratstödet har hjälpt henne inse att barnets sällsynta sjukdom nu är en del av livet.

– Jag kan inte med ord beskriva hur viktigt kamratstödet har varit för oss. De här personerna vet vad jag pratar om och jag behöver inte heller välja mina ord, sammanfattar hon.

Vad skulle man inte göra för sitt barn

Vad gäller de sällsynta sjukdomarna har båda mammorna stött på saker som måste förändras. Deras motivation till att påverka sakerna är verkligt mänskliga – vad skulle man inte göra för att barnet ska må bra.

– Arbetet med att påverka ger en känsla av meningsfullhet och styrka att gå vidare. Någon måste ta tag i saker och ting och ibland är den där någon jag själv, säger Hilla.

– Och kanske någon annan inte längre skulle behöva kämpa för sina

egna rättigheter, tillägger Moona.

Hilla startade en vädjan för att man skulle få FPA-ersättning för ett läkemedel som i forskningsanvändning hade gett bra resultat. Hennes idoga arbete belönades, efter andra försöket beviljades ersättningen. Dessutom deltar hon bland annat i ett samarbete som omfattar hela Europa, där man vill skapa enhetliga vårdvägar för patienter med sällsynta tarmsjukdomar.

Moona har varit med och skickat ställningstaganden till förlossnings-sjukhus, gastroenterologer för barn och FPA, hjälp personer i samma situation lämna in ansökan om handikappförmån och begära om rättelse till besvärsnämnden för socialskydd samt krävt att infektionssäkerheten i daghem och skolor ska förbättras.

Vår föreningen ingår i nätverket Harvinaiset, vars syfte är att förbättra ställningen för grupper med sällsynta sjukdomar och handikapp och deras närstående i Finland. I nätverket verkar ett råd med erfarenhetsrepresentanter, dvs. Harkko-arbetsgruppen, som består av personer med sällsynta sjukdomar och deras anhöriga. Både Moona och Hilla är aktiva i arbetsgruppen.

Jag själv, när inte heller någon annan

Moona's egen erfarenhet är att yrkespersoner inom hälso- och sjukvården inte nödvändigtvis har någon uppfattning om diagnos och behandling av sällsynta sjukdomar. Det har varit en utmaning att få dem att förstå vad det handlar om.

- Det kan låta absurt att det krävs verkligt stora mängder salt. Om en mamma tar ett mycket sjukt barn med kloriddiarré till sjukhusets akutmottagning och kräver dropp med kaliumklorid låter mamman som om hon skulle vara galen och inte förstår att det kan leda till barnets död. Detta trots att det finns noggranna anvisningar för barnet om detta, suckar Moona.

Hilla är glad för sitt välfärdsområde, där barnet har behandlats med kunskap och skicklighet. Hon har ändå hört av andra med samma diagnos att situationen för i henens område slutligen fick en lycklig lösning på andra håll varit nära att sluta på värsta möjliga sätt.

- Sjukhuset har inte haft kunskap om hur sjukdomen ska behandlas och man har inte ens känt till var man kan be om hjälp, suckar hon.

Mammorna ser också ett behov av förändringar inom social- och hälsovårdssystemet, som de upplever som mycket expertdrivet. Kulturen måste förändras för att man ska kunna planera en dialogisk behandling.

- Personer med en sällsynt sjukdom har ofta mer kunskap om sjukdomen än experterna, men även de personliga känslorna står på spel. Man borde kunna åstadkomma ett samarbete där man tar hänsyn till patientens kunskap om sjukdomen och inte gå fram som en ångvält i professionalismens namn, föreslår Moona.

Det finns också mycket att göra inom socialskyddssystemet.

- Man måste till exempel varje gång motivera för FPA att nej, en medfödd diarré som kommer att vara hela livet har fortfarande inte upphört, eftersom det inte finns någon botande behandling, säger hon med ett leende.

Dessutom upplever hon att något som också borde förbättras är utkomsten för den förälder som stannar hemma för att skydda sitt långtidssjuka

” Sjukhuset har inte haft kunskap om hur sjukdomen ska behandlas.

barns hälsa och det faktum att arbetskarriären förkortas på grund av att man gång på gång måste stanna hemma.

- Skulle detta kunna beaktas till exempel när det gäller arbetslivserfarenhet eller pension? säger Moona.

Även om båda mammornas önskan att åstadkomma en förändring grundar sig på det ena barnets situation utförs arbete med att påverka även för andra barns bästa. De vill påverka det faktum att barn med sällsynta sjukdomar skulle ha möjlighet att få en diagnos och rätt vård i tillräckligt god tid och att vården i framtiden skulle vara jämlik, oberoende av bostadsort.

Vår egen normala vardag

Moona upplever att hennes familj lever i en normal vardag, där barnets sjukdom bara utgör en del av vardagen.

- Fortfarande har barnet diarré vid toalettbesök, men vi går ju alla någon gång på toaletten. Och barnet dricker fortfarande saltersättning, men det är som att dricka ett glas saft, konstaterar hon.

Hilla är inne på samma linje. Det äldsta barnets sällsynta sjukdom har alltid varit en del av båda barnens liv och även föräldrarna har anpassat sig. Båda arbetar inom helt andra branscher och har med andra ord även fått lära sig nya yrken för att vårda sina barn. Vardagen med sina strikta tidtabeller är stressig och det finns endast lite egen och gemensam tid. Hilla drömmer om att gå på date och slappna av tillsammans med sin partner.

- Det äldsta barnet har till exempel inte kunnat lämnas hos sina far-/morföräldrar. Det här har varit en verkligt övergripande situation för oss föräldrar, säger Hilla.

- Nu när barnet är äldre har situationen blivit lättare på många nivåer. Det svåraste är nog att på något sätt släppa greppet om den oro man har vant sig vid. ●

Författaren är föreningens kommunikationsdirektör.

Två sällsynta sjukdomar

Vår förening omfattar två sällsynta sjukdomar: klorid diarré och korttarmssyndrom. En sjukdom anses vara sällsynt om färre än fem personer av 10 000 invånare insjuknar i den. (Harvinaiset.fi)

Klorid diarré:

- 1–2 barn per år föds med sjukdomen
- Sjukdomen hör till det finländska sjukdomsärvet, beror på ett genfel
- Orsakas av en störning i kloridabsorptionen i tarmarna, som leder till kronisk diarré på grund av bristfällig absorption av natrium och vatten i slutet av tunntarmen och i tjocktarmen, och sekundärt till snabb förlust av kalium via njurmekanismen.

Korttarmssyndrom:

- 24 fall per 100 000 levande födda barn, bland vuxna 0,6 fall/100 000 personer
- Hos barn allvarlig tarminfektion som leder till delvis borttagen tunntarm och till korttarmssyndrom eller medfödda missbildningar
- Hos vuxna kan orsaken vara IBD, blodcirkulationsstörningar i tarmarna, tumörer, skador eller komplikationer vid operation
- Svår störning i tarmens rörelser kan leda till funktionellt korttarmssyndrom hos personer i alla åldrar