

# Sicklecellanemi, familjevistelse

Dokumentation nr 647



ÅGRENSKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2022 | [agrenska.se](http://agrenska.se)

# SICKLECELLANEMI

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangeras drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet sicklecellanemi. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt vilket stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Petra Bryntesson, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med barn som har sicklecellanemi berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

*Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner i pdf-format: [agrenska.se](https://www.agrenska.se)*

## Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

**Peter Priftakis**, överläkare på barnhematologi, immunologi och SCT vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus i Huddinge

**Annika Mårtensson**, överläkare på sektionen för hematologi, immunologi, onkologi vid Skånes universitetssjukhus i Lund

**Vendela Hagås**, barnsjuksköterska och familjeterapeut på barnhematologimottagningen vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus i Huddinge

**Lina Stocke**, hälso- och sjukvårdskurator på barnhivmottagningen vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus i Huddinge

**Ingemar Brunsson**, överläkare på AnOpIVA vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

**Ahmed Al-Djaber**, vuxen med sicklecellanemi och ST-läkare inom Klinisk genetik på Akademiska sjukhuset i Uppsala samt medgrundare till patientföreningen Kronisk blodsjukdom

**Concy Bwomono**, grundare och ordförande i patientföreningen Kronisk blodsjukdom

**Ann-Louise Jonasson**, hälso- och sjukvårdskurator på kuratorsmottagningen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg

*Medverkande från Mun-H-Center*

**Danijela Toft**, specialisttandläkare

**Åsa Mogren**, logoped

*Medverkande från Ågrenska*

**Cecilia Stocks**, koordinator

**Åsa Sunesson**, koordinator

**Sanna Olsson**, pedagog

**Linda Kjellgren Öhman**, pedagog

**Petra Bryntesson**, redaktör för dokumentationen

## Här når du oss

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	<a href="mailto:agrenska@agrenska.se">agrenska@agrenska.se</a>

## Innehåll

Medicinsk information .....	5
Oscar har SCD .....	7
Behandling vid SCD .....	8
Frågor till Peter Priftakis .....	12
Familjen har ingen släkt i Sverige .....	16
Framtidens läkemedel och genterapi .....	17
Fråga till Annika Mårtensson .....	21
Charlie har genomgått stamcellstransplantation .....	22
Föräldrars erfarenheter .....	23
Stöd och fördomar .....	25
Smärtbehandling av barn .....	26
Frågor till Ingemar Brunsson .....	30
Oscar lever med smärta .....	31
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter .....	32
Tvillingarna älskar skolan .....	34
Syskonrollen .....	35
Oscar och Charlie har två storebröder .....	39
Munhälsa och munmotorik .....	39
Samhällets stöd .....	43
Frågor till Ann-Louise Jonasson .....	46
Tankar om framtiden .....	46
Ahmed är vuxen och har sicklecellanemi .....	47
Patientföreningen Kronisk blodsjukdom – KBS .....	49
Tobiasregistret – det svenska registret för blodstamceller .....	50
Riksförbundet Sällsynta diagnoser .....	50
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd .....	51

## Medicinsk information

– För 10–20 år sedan berodde sicklecellsjukdom i Sverige nästan uteslutande på inflyttning från andra länder. Idag föds barn med sjukdomen även här, vilket kräver en ökad kunskap om och förståelse för SCD i hela samhället. Det säger Peter Priftakis som är överläkare vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus i Huddinge.

Sicklecellsjukdom, eller sicklecellanemi, är en ärftlig blodsjukdom. Den orsakas av en mutation på en gen i de röda blodkropparna. Sjukdomen är vanlig i områden där malaria haft sin spridning. Forskare tror att genmutationens funktion har varit att skydda mot allvarligare former av malaria. Det engelska namnet är sickle cell disease och förkortas SCD.

– Ordet sickle betyder skära på svenska och syftar på de röda blodkropparnas förändrade form, som kan likna en månskära, säger Peter Priftakis.

### Förekomst

Omkring 20–30 miljoner människor i världen har sicklecellsjukdom (SCD). De flesta bor i Afrika och Mellanöstern samt i Indien. SCD är också vanligt i USA och andra forna koloniländer, till exempel Storbritannien och Frankrike. Sicklecellsjukdom är världens vanligaste genetiska sjukdom, men i Sverige är den ett sällsynt hälsotillstånd. Det finns inga studier över hur många som har SCD i Sverige. Peter Priftakis uppskattar att det kan vara omkring 300 personer, och att 100–150 av dem kan vara barn.

– I Stockholmsregionen har vi ett femtiotal barn med diagnosen och den kommer att bli vanligare även i vår del av världen, säger Peter Priftakis.

### Mekanismerna bakom sicklecellsjukdom

En röd blodkropp är platt och rund. Den är också mjuk, formbar och smidig. Den röda färgen kommer från proteinet hemoglobin (Hb). Hemoglobinet binder och transporterar syre från lungorna och vidare ut till kroppens alla vävnader.

Hos en person med sicklecellsjukdom fungerar inte hemoglobinet som vanligt. Det beror på en mutation i betaglobingenen *HBB* på kromosom 11, som kodar för syrebindningen i hemoglobinet. När personer med sjukdomen utsätts för påfrestning, till exempel kyla eller feber, påverkas de röda blodkropparna – de blir hårda, kladdiga och ändrar form. Blodet blir trögflytande och de sicklade blodkropparna fastnar i blodkärlet. Denna sicklingsprocess, eller

sicklingsprogression, leder till blodstopp och syrebrist. Smärtan och svullnaden som uppstår kallas för akut smärtekris, eller vasoocklusiv episod (VOE). De röda blodkropparnas livslängd blir också kortare, vilket kan leda till blodbrist (anemi).

– Ju fler röda blodkroppar som sicklar sig, desto sjukare blir man, säger Peter Priftakis.

### **Ärftlighet**

En person får hälften av sina arvsanlag från mamma och hälften från pappa. Sicklecellsjukdom är en genetisk sjukdom som nedärvs autosomt recessivt. Det betyder att två friska föräldrar har en sjukdomsbärande gen vardera, och om deras barn ärver båda generna får barnet sjukdomen. Sannolikheten är 25 procent att ett barn ärver båda generna. Det är 50 procent sannolikhet att barnet ärver en av de två generna. Barnet blir då anlagsbärare, men inte sjukt. Sannolikheten att få ett barn utan sjukdomsbärande gener är 25 procent. Om bara den ena föräldern är bärare kan barnet endast ärva en sjukdomsbärande gen. En person med SCD har två sjukdomsgener, vilket innebär att samtliga barn ärver en av de två generna.

– Forskning visar dock att friska anlagsbärare som är symtomfria som barn kan få lindriga symtom när de blir äldre, säger Peter Priftakis.

### **Orsaker och symtom vid smärtekris**

Hos barn kan en smärtekris utlösas av vanliga infektioner, till exempel förkylning eller magsjuka. Även milda infektioner blir påfrestande för kroppen och driver på sicklingsprocessen. Feber, sämre aptit och mindre vätskeintag leder till att det börjar göra ont och man kan få andningsbesvär. Små barn kan drabbas av infektioner som ger svullnader i händer/fingrar och fötter/tår (daktylit). Smärtekriser utlösta av barnrelaterade infektioner brukar avta med åldern.

Det finns risk för stroke och svårare infektioner, till exempel i skelettet. Akut bröstsyndrom är ett livshotande tillstånd som kan drabba både barn och vuxna.

Mjälten är ett organ som ingår i immunsystemet. Den skyddar kroppen mot skadliga bakterier och renar även blodet. Om mjälten inte fungerar normalt försämras immunförsvaret och kroppen blir mer mottaglig för bakterieinfektioner. Vid SCD kan blodet ansamlas i mjälten (sekvestring). Det kan leda till blodbrist (anemi) och för små barn kan en överbelastad mjälte vara livshotande.

– Infektioner är den vanligaste dödsorsaken hos barn med sicklecellsjukdom, men det är väldigt sällsynt i Sverige och gäller främst länder utan fungerande sjukvårdssystem, säger Peter Priftakis.

Vid varje smärtekris tar kroppen och organen skada. Det kan leda till långsiktiga komplikationer och kroniska problem i vuxen ålder. Hos vuxna är alla organ påverkade i olika grad. Även bensår kan uppstå.

## Oscar har SCD

Oscar är tio år och har sicklecellanemi. Han kom till Ågrenska med mamma Ellie och pappa John, storebröderna Kevin, 16 år och William, 14 år samt tvillingbrodern Charlie.

År 2012 fick familjen tillökning med två söner som föddes knappt två månader för tidigt. De behövde mycket vård från början på grund av hjärt- och lungproblem samt gulsot. Bebisarna hade även svårigheter med ätandet och kämpade med amningen.

– De kunde inte suga och vi fick droppa maten i deras munnar. Vi kopplade problemen till att de var för tidigt födda och tänkte inte att det kunde bero på någon sjukdom, säger Ellie.

Veckorna gick och Charlie, som var känsligare än Oscar, blev allt sämre. Han orkade inte äta, tappade vikt, blev allt tröttare och sov nästan dygnet runt. De sökte vård flera gånger, men man kunde inte hitta orsaken till symtomen. Charlie fick extra blod och järntabletter under tiden som provtagningarna fortsatte. Så småningom ställdes diagnosen talassemi. Därefter testades Oscar och resten av familjen. Några dagar senare kunde man fastställa att tvillingarna hade sicklecellanemi. De var då fyra månader gamla. Båda föräldrar var alltså bärare av sicklecellgenen som Oscar och Charlie hade ärvt i dubbel uppsättning.

– SCD är vanligt i Uganda som vi kommer ifrån. Som barn hade vi klasskompisar med diagnosen och jag minns att de alltid var sjuka. Diagnosen kom ändå som en chock för vi visste inte att sjukdomen fanns i familjen, säger Ellie.

– Samtidigt fick vi svar på vad problemen berodde på och kunde äntligen börja bearbeta vad det innebär, säger John.

När diagnosen var fastställd påbörjades behandlingen med bland annat läkemedlet Siklos och antibiotikaproylax. De följande åren bestod av många och långa sjukdomsperioder.

– Vi bodde nästan på sjukhuset, säger John.

## Behandling vid SCD

– Varje gång man får en smärtekris skadas kroppen litegrann. Förebyggande behandling är därför det allra viktigaste för att minska risken för komplikationer senare i livet. Det säger överläkare Peter Priftakis.

### Förebyggande behandling

Målet med den förebyggande behandlingen är att slippa sjukvård och att lindra smärtan. En behandling som minskar antalet smärtekriser minskar även risken för allvarigare komplikationer senare i livet. Den förebyggande vården står på tre behandlingsben: det första är *infektionsprofylax* genom daglig behandling med antibiotika samt ett utökat vaccinationsskydd. Kåvepenin (penicillin) är extra viktigt för barn upp till fem år. Hur länge antibiotikabehandlingen pågår skiljer sig mellan olika regioner. Det andra benet är daglig behandling med läkemedel som har *hydroxyurea* som verkningsbart ämne. Det tredje benet är *smärtbehandling* med Alvedon eller ibuprofen, som bör sättas in redan vid tidiga symtom.

– Smärtan ger upphov till en stress vilket gör att fler sickleceller bildas. Det skapar en ond cirkel. Därför är det viktigt att ta smärtstillande redan när det gör lite ont, för då kanske man kan bryta cirkeln och slippa åka till sjukhuset, säger Peter Priftakis.

### Hydroxyurea

Hydroxyurea kan bland annat öka fetalt hemoglobin (HbF) hos personer med sicklecellsjukdom. År 1998 blev hydroxyurea en del av behandlingen för vuxna och 2001 blev den godkänd som behandling av SCD hos barn. Hydrea är det mest kända varumärket av de läkemedel som innehåller hydroxyurea. Medicinen är i tablettform och tas dagligen via munnen. Dosen anpassas efter det växande barnet. Små barn brukar börja med Siklos som är mindre tabletter och lättare att svälja än den större Hydreakapseln. Det finns hjälpmedel som kan underlätta sväljning, till exempel överdrag med smak av coca cola, frukt eller bär.

– Vissa hävdar att Siklos fungerar bättre än Hydrea. Jag har letat men har inte kunnat hitta några vetenskapliga artiklar som bekräftar att det är så, säger Peter Priftakis.

*Läs mer om effekterna hos hydroxyurea (hydroxikarbamid) i kapitlet Framtidens läkemedel och genterapi på s.17.*



### Livslång behandling

Långtidseffekterna av att behandlas med hydroxyurea (HU) hela livet har undersökts i olika studier. En studie följde cirka 1 000 vuxna individer med SCD under 20 års tid. Den visade bland annat följande:

- lägre mortalitet hos individer som tar HU
- ju längre en person behandlas med HU, desto större chans till ökad livslängd
- inga tydliga bieffekter – till exempel ingen koppling mellan HU-behandling och cancerdiagnoser.

– Hydroxyurea har bara funnits som rekommenderad behandling i drygt 20 år. Vi vet ännu inte vilka långtidseffekter behandlingen får för personer som har behandlats sedan barndomen. Hur det ser ut efter 40 eller 50 år av behandling vet vi inte än, men hittills har man inte kunnat se några bieffekter. Däremot kan man se tydliga komplikationer hos de som inte behandlas med hydroxyurea. När jag träffar personer som går på livslång behandling upplever jag att det som kan kännas svårt är att hålla ut och orka ta medicinen under väldigt lång tid, säger Peter Priftakis.

### Behandlingsrekommendationer vid SCD

Barn bör erbjudas vård och behandling oavsett sjukdomens svårighetsgrad för att minska risken för komplikationer.

– Det som upplevs som mest besvärande under barndomen är en nästan konstant smärta, snarare än konkreta smärtekriser. Därför är det viktigt att barnen får stöd även mellan akuta kriser, säger Peter Priftakis.

Vuxna bör erbjudas vård och behandling vid

- fler än tre kriser inom ett års tid
- smärta som påverkar dagliga aktiviteter och livskvaliteten
- tidigare fall av svårt eller återkommande akut bröstsyndrom
- symtomatisk anemi som påverkar livskvaliteten.

### Uppföljning

Regelbundna vårdbesök rekommenderas, med fler och tätare besök vid besvär. I region Stockholm rör det sig om cirka 3–4 besök per år vid stabil sjukdomsbild. Årskontroller bör göras av bland annat syn och blodtryck.

### **Sjukvård vid akut smärtekris**

Vid vård av ett barn med akut smärtekris bör vårdinsatserna fokuseras på – *smärta – infektion – vätska*: för att bryta smärtcirkeln kan smärtstillande ges via spruta direkt i blodet (intravenöst). Antibiotika bör också ges intravenöst, oavsett om smärtekrisen utlösts av en enkel förkylning. Det kan minska risken för svårare bakterieinfektioner vid nedsatt mjältningsfunktion. Även intravenöst vätskeintag kan behövas, då barnet kan ha ätit och druckit sämre under några dagars förkylning.

### **Narkos och SCD**

Ett barn med sicklecellsjukdom som ska sövas ned måste först genomgå blodtransfusion. Vid narkos bildas nämligen fler sickleceller, vilket kan leda till allvarliga konsekvenser.

– Det är jätteviktigt att läkare blir informerade om barnet behöver operera till exempel blindtarmen, säger Peter Priftakis.

### **Botande behandling med stamcellstransplantation**

I dagsläget är stamcellstransplantation (SCT) den enda botande behandlingen vid sicklecellsjukdom. Ibland kallas det för benmärgstransplantation och liknar processen för SCT vid leukemi. Alla blodstamceller (röda och vita blodkroppar samt blodplättar) bildas i benmärgen. För att en person med SCD ska botas måste benmärgen ersättas av benmärg som bildar friska blodstamceller. Patienten genomgår en behandling med cancermedicin (cytostatika) för att tömma kroppen på de egna stamcellerna. Därefter sker en blodtransfusion med nya, friska blodstamceller från en donator. Efter en lyckad transplantation är patienten botad och behöver inte längre behandlas för SCD. Om mjälten är skadad kan fortsatt behandling med antiprofylax behövas.

– Det är en tuff behandling, man är inlagd på sjukhus i cirka 1,5 månad och får inte vara i skolan. Det är uppföljning på dagvård, provtagning ett par gånger i veckan och mycket mediciner som successivt tas bort. Sammanlagt tar hela behandlingen ungefär 1,5 år, säger Peter Priftakis.

*Indikationer för SCT vid sicklecellsjukdom är bland annat*

- upprepade svåra smärtekriser – många sjukhusbesök
- stroke
- akut bröstsyndrom, ACT (acute chest syndrome)
- mjältsequestrering.

### **Donator i familjen och donationsregister**

En donator måste ha samma vävnadstyp (HLA-typ) som patienten. Det innebär att donatorns celler måste se likadana ut som cellerna hos personen med SCD. Syskon som har samma föräldrar har i stor utsträckning samma vävnadstyp. Det är därför högre sannolikhet att hitta en donator via ett HLA-liknande syskon än genom andra metoder.

– I vissa fall kan ett syskon eller en förälder med halvidentiska celler fungera som donator. Man har även provat med navelsträngsblod. De metoderna ger dock sämre resultat än en helidentisk matchning, och mer forskning behövs, säger Peter Priftakis.

Det går att söka efter en vävnadsmatchad obesläktad donator i olika donationsregister. I Sverige heter det Tobiasregistret. De stora registren finns i USA och Europa, och det finns en global koppling mellan samtliga. Vävnadstyper skiljer sig åt geografiskt, vilket gör sökningen efter en SCD-donator till ett stort problem. Peter Priftakis berättar att man väldigt sällan hittar någon som passar via donationsregistren.

– Det finns inga donationsregister på den afrikanska kontinenten. Ett annat problem är att väldigt få invånare i USA och Europa som tillhör afrikanska minoriteter är anslutna till donationsregistren.

### **Goda prognoser efter stamcellstransplantation**

En studie i USA har följt över 1 000 patienter med sicklecellsjukdom sedan 1986, som har genomgått stamcellstransplantation. Den visar att dödligheten är mycket låg och att transplantationen varit lyckad i över 90 procent av fallen. Donation från ett HLA-liknande syskon har visat bäst resultat.

– Man ska komma ihåg att negativa effekter och riskfaktorer utgår från långtidsdata för leukemi, där behandlingen med cytostatika pågår under flera år. Patienter med SCD får bara tuffa mediciner under en vecka, säger Peter Priftakis.

### **Livslängd och livskvalitet**

I USA finns mycket kunskap om sicklecellsjukdom, eftersom många amerikaner lever med den. År 1900 var medellivslängden i USA cirka 50 år, jämfört med knappa 10 år för de med SCD. Under 1970-talet startade antibiotikabehandling av SCD, vilket vände kurvan uppåt. År 2010 hade medellivslängden för amerikaner med SCD ökat till 60 år, jämfört med den nationella siffran på 78 år.

– Jag tycker det är positivt att kunna säga att era barn kommer hamna på ålderdomshemmet, säger Peter Priftakis.

Att leva ett långt liv är dock inte detsamma som att leva ett gott liv. Mätningar av Quality Of Life (QOL) visar att vuxna med SCD har stora problem med smärta och en sämre livskvalitet än andra. Peter

Priftakis pratar om svårigheterna att dra slutsatser om hur livskvaliteten för dagens barn och unga kan se ut i framtiden. Han tror dock att förutsättningarna är mycket bättre nu, eftersom behandling sätts in redan i barndomen. Det krävs dock att kunskapen om SCD ökar i resten av samhället för att livskvaliteten ska bli bättre.

– Det handlar inte bara om att överleva utan också om få en god livskvalitet, ett uppdrag som jag ser att sjukvården står inför. Ni stöter också dagligen på en ännu större utmaning: hur når man ut med information till olika instanser, som myndigheter och skolor, för att få bra stöd? Det kan vara mycket svårare än att ta fram nya mediciner, men det är minst lika viktigt. Det är jättebra om föräldrar organiserar sig och blir en påtrycksfaktor. Jag vill verkligen uppmuntra er till det!

## Frågor till Peter Priftakis

**Vi var på sjukhus väldigt ofta när vårt barn var yngre, nu är det mycket mer sällan. Finns någon koppling mellan barnets ålder och effekten av behandling?**

– Småbarnsperioden är jobbigast. Alla barn som börjar i förskola, med eller utan sicklecellsjukdom, blir ofta förkylda och magsjuka. Ett barn i tvåårsåldern insjuknar 10–15 gånger per år, ofta under vinterhalvåret. En vanlig virussjukdom ökar sicklingen, därför upplever föräldrar att barnet är sjukare under förskoleåldern. Uppåt skolåldern är inte barnen nära varandra som småbarn är, och det brukar bli lite lugnare. Tonårstiden är en svår period för alla som har kroniska sjukdomar. Vi måste övertyga dem om att ta medicin och de kan glömma och slarva med rutiner, vilket leder till fler smärtepisoder. Föräldrar kan inte bestämma över en 15-åring på samma sätt som med små barn. Vad som händer när de blir äldre beror även på hur grundsjukdomens svårighetsgrad.

**Gör hydroxyurea att erytrocytvärdet kommer upp i normal nivå?**

– Nej, medicin höjer inte Hb-värdet. Normalvärdet är lite över 100, en person med SCD har ett Hb-värde mellan 60–80. Medicinen aktiverar ytterligare ett hemoglobin som kallas fetalt hemoglobin, Hbf. Det är röda blodkroppar hos foster som tränger undan och minskar antalet sickleceller. Det är den effekten vi vill uppnå med Hydrea. Medicinen kommer inte åt att SCD påverkar mjälten, men kriserna blir färre.

**Är det viktigaste att inte få kriser eller att ha ett bra Hb-värde? Vilket hemoglobin mäter ni på uppföljningar?**

– Det viktigaste är att inte få kriser. Fetalt hemoglobin bryts ner efter födseln och är knappt mätbart hos vuxna. Med Hydrea vill vi helst att Hbf-värdet ska ligga över 20 procent, men det går inte alltid att mäta. Effekten av medicinen märks genom att det blir färre smärtekriser efter

insättning, och då kan vi anta ett ökat Hbf-värde. Hos de allra flesta är det totala Hbf-värdet en indikator på hur bra man är på att ta medicinen, med några få undantag. Vissa som är noggranna blir sjuka ändå, medan andra som slarvar inte blir sjuka.

### **Kan Hydrea påverka fertiliteten?**

– Hydrea är ursprungligen en medicin mot bland annat leukemi. Det diskuteras huruvida Hydrea kan ge nedsatt fertilitet, eftersom det står med som biverkning i FASS. Man har bara gjort mindre studier, de har dock inte kunnat visa ett samband mellan Hydrea och nedsatt fertilitet vid SCD. Vi vet dock att ju fler smärtekriser man har, desto större skada på alla organ. Det gäller även könsorganen, vilket leder till nedsatt fertilitet.

### **Är det samma behandling i Uganda som i USA och Sverige?**

– Ja, men där finns inga mediciner och många har inte ens en doktor. Jag pratade med en doktor i Uganda som ansvarade för 3 000 familjer bara i sin region på landsbygden utan tillgång till basal sjukvård. I Stockholm arbetar vi med 45–50 familjer. Läkarna i Uganda har kunskap och kompetens, men inte resurser och förutsättningar att vårda och behandla patienterna.

### **Finns det möjlighet för barn i Uganda att få Hydrea?**

– Det finns inte tillräckligt för att ge alla som behöver medicinen. Den kostar också pengar, men det kan lösas genom finansiering via olika FN-system. Problemet är att infrastrukturen saknas: det finns ingen sjukvårdspersonal som kan ge medicin och följa upp behandlingen, eller apotek för att hämta ut medicinen. Man måste bygga upp en sjukvård som fungerar för alla, inte bara den runt SCD.

### **Hur ofta remitteras barnen till specialisttandvården, med tanke på smärtlindring och så vidare?**

– Det är olika i olika regioner. I Stockholm går de flesta i första hand hos folktandvården. Vid ingrepp, till exempel en tandoperation, kan man behöva gå till specialisttandvården. De flesta inom tand- och sjukvården känner inte till SCD och vet inte vilka komplikationer det medför. Det är stor skillnad mot till exempel diabetes, där de flesta känner till vad som gäller.

### **Ska barn få antibiotikaproylax innan operation?**

– Alla barn behandlas redan med Kåvepenin, men man kan ge antibiotika innan operation om det är rutinen.

**Finns det en plan vid övergången från specialistvård till vanlig vårdcentral, till exempel vid vilken ålder det ska göras?**

– Nej. Vi har inget bra system för det och kunskapen om SCD är inte spridd, vilket gör det komplicerat. I Stockholm ska man kontakta barnhematolog vid problem för att få råd om hur man ska gå vidare. Ibland kan det vara något som inte handlar om SCD som vanliga vårdcentralen ska hantera, men många gånger har vi ändå rekommenderat att gå till barnakuten. Det beror på att kunskapen i övriga sjukvården är för dålig. Alla använder inte heller samma journalsystem.

**Finns det en särskild ålder som är aktuell för stamcellstransplantation?**

– Tidig skolålder är en bra period. Kroppen har vuxit till sig och barnet klarar av att ta många mediciner oralt. Barnet förstår också varför transplantationen behöver göras. Medicinerna är starka och gör ingreppet olämpligt för små barn och bebisar. Man började med SCT på vuxna, men det blev för svåra komplikationer. En vuxen som har haft många kriser och fått skador orkar inte med behandlingen.

**Hur går det för syskonen som är donatorer?**

– De får narkos och sover medan man tar benmärg från höften. Efteråt får de lite ont i några dagar, ungefär som efter att man har ramlat på rumpan. Det blir inga skador eller komplikationer, och benmärgen återbildas. Blodförlust kan vara en medicinsk risk, så man sparar blod innan och ger efteråt. Det kan finnas psykologiska effekter, till exempel att syskondonatorn klandrar sig själv om transplantationen inte går bra. Det går sällan dåligt för just den här gruppen, men det är viktigt att fånga upp eventuella problem.

**Kan donatorn vara bärare?**

– Ja, ett friskt syskon som är bärare kan vara donator. Bärarskap kan ge ökad risk för blodpropp i högre ålder, men det är fortfarande bättre än att vara sjuk.

**Varför kollar man inte om andra vävnadsbesläktade kan passa som donatorer, till exempel halvsyskon?**

– Halvsyskon har inte samma vävnadstyp i tillräckligt hög grad, så vi vet på förhand att de inte kommer passa. Det är ingen idé att gå utanför pappa, mamma eller helsyskon. Teoretiskt sett kan man tänka sig kusiner och så vidare, men halvpassande personer fungerar inte bra på grund av andra faktorer vi ännu inte känner till. Uppmuntra däremot släktingar i Sverige att ansluta sig till Tobiasregistret – de kan passa för någon annan.

**Hur kan någon icke besläktad fungera som donator?**

– Det beror på slumpen. Därför är det viktigt att donationsregistret samlar in så många som möjligt för att göra urvalet större.

**Finns det någon som jobbar med att få folk att registrera sig i Tobiasregistret?**

– Patientföreningen Kronisk blodsjukdom gör det, men det behövs mer resurser till utåtriktat arbete. Sverige är ett litet land och Tobiasregistret ett litet register. Det bor få med afrikanskt ursprung i Sverige. Vi hittar nästan alltid donatorer i andra europeiska länder eller USA, säg till de ni känner i de länderna att registrera sig.

**Finns donationsregister i Uganda?**

– Nej, en transplantation kostar dessutom 2–3 miljoner kronor. I Nigeria har de transplanterat via syskon donatorer och fått ner kostnaden till omkring 700 000 kronor, men det är väldigt dyrt.

**Om jag blir gravid, finns det något sätt att se om barnet får sicklecellanemi eller inte?**

– Ja, det går att testa efter att man blivit gravid. Man kan även ta hjälp av IVF, där man väljer ut ett embryo som inte bär på anlaget. Det kan dock vara komplicerat, men jag tycker att du ska prata med din läkare som kan förmedla kontakten vidare till Klinisk genetik.

**Går det att få samma vävnadstyp hos eventuella framtida syskon som då kan bli donatorer?**

– Man kan välja ut ett embryo med samma vävnadstyp. Det är möjligt att få hjälp med detta, men det är väldigt svårt i praktiken. Det krävs ansökan och utredning. Jag har hittills inte hört om någon som har lyckats, det har blivit missfall och annat. Kontakta din SCD-läkare för rådgivning.

## Familjen har ingen släkt i Sverige

Ellie och John hade flyttat till Sverige utan några anhöriga. I den här kaotiska situationen med ständiga sjukhusvistelser hade de bara varandra, även fast det i perioder var ohållbart. Ibland kom någon av mostrarna till Sverige för att hjälpa till i några månader. Det var dock inte helt lätt i ett främmande land.

– De kunde inte språket och vågade inte gå ut själva med barnen. På vissa sätt blev det mer en belastning än avlastning, säger John.

Personalen på storebrödernas förskola var förstående och en av Kevins pedagoger bodde i närheten. Hon tog med Kevin på vägen hem ibland när föräldrarna blev försenade till hämtningen.

– Hon sa bara ” det är ingen fara, ta den tid ni behöver”. Det kändes väldigt bra, säger Ellie.

Vid ett tillfälle kontaktade de socialtjänsten angående stöd.

– Vi erbjöds avlastning genom någon helgaktivitet i två timmar, men det underlättade inte alls utan kändes snarare som ännu en belastning. Så vi tackade nej och har inte kontaktat dem igen, säger John.

De äldre bröderna Kevin och William har missat skoldagar fast de själva inte varit sjuka. Då har avsaknaden av ett nätverk blivit extra tydlig. Som den gången när tvillingarna var inlagda och Charlie isolerades med Ellie medan John var hos Oscar. De kunde inte hitta barnvakt och bröderna fick sova över på sjukhuset tillsammans med familjen.

– Sjukvården kan vi bara ge toppbetyg. Där har det alltid funnits mycket förståelse, säger John.

Johns arbetsgivare har också varit förstående, medan Ellie har ifrågasatts desto mer.

– Ibland har skolan ringt strax efter lämning och då har jobbet frågat varför jag ringer så sent, men vad ska man göra? Man planerar ju inte att vara sjuk, säger Ellie.



## Framtidens läkemedel och genterapi

– Forskningens framsteg gör att jag känner mycket mer förhoppning om nya behandlingsmetoder nu än för 10 år sedan. Det säger Annika Mårtensson som är barnhematolog vid Skånes universitetssjukhus i Lund.

Närmare två procent av jordens befolkning är bärare av mutationen som orsakar sicklecellanemi. I takt med en ökad global migration blir SCD en allt vanligare diagnos även där den ännu är sällsynt, som här i Norden.

– Vissa av dagens läkemedel och behandlingar följer med in i framtiden, men alternativen kommer bli fler. Det gör att behandlingarna kan individanpassas och bli mycket mer effektiva, säger Annika Mårtensson.

### Behandlingar idag

*Hydroxikarbamid* (tidigare hydroxyurea) var ursprungligen ett cancerläkemedel under 1950-talet. År 1984 fick de första patienterna med SCD behandlingen. Sedan dess har medicinen Hydrea – med varianter som Siklos och Droxia – varit det främsta alternativet vid behandling av SCD och kan påbörjas redan vid nio månaders ålder. Hos unga människor verkar läkemedlet bland annat genom att

- höja HbF-halten (fetalt hemoglobin)
- minska antalet vita blodkroppar (leukocyter) och dämpa omsättningen av röda blodkroppar (erytrocyter) vilket kan öka livslängden något hos de röda blodkropparna
- de vita blodkropparna inte fäster lika lätt till insidan av blodkärlens väggar
- den röda blodkroppen lättare absorberar vatten och därför inte spricker lika lätt
- få blodkärlen att slappna av så att de röda blodkropparna lättare kan passera.

– Man tror att kombinationen av dessa mekanismer ihop med hur länge behandlingen pågår bidrar till friskare kropp och bättre hälsa. Det finns alltså en god poäng i att fortsätta med hydroxikarbamid även om andra läkemedel blir tillgängliga, säger Annika Mårtensson.

*Utbytestransfusioner* kan göras vid anemi (blodbrist) eller som en del i den förebyggande behandlingen vid SCD. De röda blodkropparna byts ut, en så kallad erytrotransfusion – antingen manuellt via en delvis/partiell transfusion, eller ett helt blodutbyte som sker maskinellt, en så kallad erythrocytaferes.

– I region Skåne kan transfusioner med 4–6 veckors intervall vara en del av behandlingen, om barnet är något äldre och väger över 40 kilo.

Hydrea fortsätter vara grundbehandling, men det finns undantag där man har kunnat plocka bort den, säger Annika Mårtensson.

En *splenektomi* innebär att mjälten tas bort. Det kan behövas som förebyggande åtgärd hos mindre barn som riskerar återkommande mjältsekvestreringar, vilket är ett potentiellt livshotande tillstånd. Ingreppet är dock ovanligt.

– Lite mjältfunktion är fortfarande bättre än ingen alls. Därför försöker man främst stötta upp patienterna på andra sätt innan en splenektomi kan bli aktuell, säger Annika Mårtensson.

Den *övriga stödjande behandlingen* består av vaccination mot utvalda bakterier, årlig influensavaccination och daglig antibiotikaproylax.

– Rutinerna kring antibiotikaproylax kan variera mellan regionerna. Vissa behandlar barn upp till fem år medan andra fortsätter fram tills 18 års ålder, säger Annika Mårtensson.

*Stamcellstransplantation (SCT)* är den enda botande behandlingen vid sicklecellsjukdom, men bristen på passande donatorer är en försvårande faktor.

– De som inte kan botas genom stamcellstransplantation skulle få glädje av fler behandlingar att välja mellan än vad de har idag. Förhoppningen är att nya läkemedel kan erbjuda fler alternativ. Även forskningen inom genterapi kan ge möjliga behandlingar i framtiden, säger Annika Mårtensson.

### **Tre nya läkemedel tillgängliga i USA**

De senaste årens forskning har resulterat i att tre nya preparat har godkänts av den amerikanska myndigheten FDA (Food and Drug Administration). De kan därmed användas vid behandling av SCD i USA. Om dessa läkemedel ska bli tillgängliga i Sverige måste först EMA (European Medicines Agency) ge sitt godkännande och sedan bedöms läkemedlet på nationell nivå.

### *L-glutamin*

Aminosyran L-glutamin är en byggsten i människans DNA. L-glutamin hjälper de röda blodkropparna att behålla formen och smidigheten när de utsätts för stress. Sicklingsprocessen motverkas och risken minskar för att blodkropparna ska fastna och utlösa en smärtekris. L-glutamin är det verksamma ämnet i medicinen Endari. Det är ett pulver som tas via munnen två gånger om dagen. I USA godkändes Endari av FDA 2017 från fem års ålder.

– EMA stoppade medicinen, eftersom de först vill göra fler riktade studier med barn. De planerar att vara klara 2024, så det dröjer ett tag till innan vi får besked, säger Annika Mårtensson.

*Krizanlizumab*

Proteinet p-selektin finns i celler som sitter på blodkärlens insida, så kallade endotelceller. P-selektin ökar endotelcellernas förmåga att vidfästa andra blodkroppar. Krizanlizumab är en antikropp som kan blockera p-selektin. Det leder till att färre blodkroppar fastnar i kärlväggen, vilket minskar risken för blodstopp och smärtekris. Krizanlizumab är det verksamma ämnet i medicinen Adakveo. Den är tillgänglig från 16 års ålder. Behandlingen är en 30 minuters intravenös injektion på sjukhus, som upprepas var fjärde vecka. Den kan göras med eller utan Hydrea. Studier har visat på en minskning av smärtekriser med upp till 45 procent. Biverkningar som huvudvärk, illamående och ledvärk kan förekomma. En koppling kan dock finnas mellan längre behandling än 30 minuter och minskade biverkningar. Adakveo godkändes 2019 av FDA och har även godkänts av EMA. Den beräknas vara tillgänglig i bland annat England och Irland från och med 2022. Adakveo marknadsförs ännu inte i Sverige, men ingår i sammanställningen av läkemedel (FASS).

– Det krävs lite mer av patienten som måste behandlas på sjukhus en gång i månaden. Å andra sidan innebär färre smärtekriser färre sjukhusbesök. Då kan opålitligheten som SCD medför minska, det vill säga att smärtekriser kan inträffa trots att personen sköter sin medicinering korrekt, säger Annika Mårtensson.

*Voxelotor*

Voxelotor ökar hemoglobinet förmåga att binda syrgas, vilket höjer Hb-värdet. De röda blodkropparna stelnar därför inte lika lätt utan behåller en mjukare och smidigare form i blodflödet.

Voxelotor är det verksamma ämnet i medicinen Oxbryta. Det är en tablett som dagligen tas via munnen. Biverkningar kan bland annat vara huvudvärk, diarré, magont och illamående. Oxbryta är godkänt från tolv års ålder av både FDA (2019) och EMA (februari 2022). Man har dock sett goda studieresultat redan från fyra års ålder och i framtiden kan den rekommenderade åldern komma att sänkas.

– Medicinen förbättrar blodvärdet, men man vet ännu inte om den påverkar antalet smärtekriser eller organens funktion, säger Annika Mårtensson.

**Forskning på andra framtida läkemedel**

Det pågår flera försök med substanser som verkar i den röda blodkroppen i likhet med voxelotor. Två orala preparat – etavopivat (från 18 år) och mitapivat (från 16 år) – är under prövning just nu.

– Det pågår en intensiv forskning om hur man kan bilda normalt hemoglobin, men hittills har det inte lett vidare till några kliniska studier. Även andra utlösande faktorer vid smärtekriser studeras, som övriga blodcellers påverkan eller immunpåverkan, säger Annika Mårtensson.

## Hemoglobin

Hemoglobin (Hb) är en molekyl som byggs upp i olika proteinstrukturer och kan delas in i alfa och beta. Alla gener som deltar i Hb-tillverkningen sitter på kromosom 11 och 16.

Sicklecellsjukdom orsakas av en så kallad punktmutation i *HBB*-genen (betaglobin) på kromosom 11. Om en mutation uppstår i Hb-generna på kromosom 16 utvecklas den närliggande blodsjukdomen talassemi.

Under fostertiden utgörs nästan allt hemoglobin av så kallat fetalt hemoglobin (HbF). Det bryts ner efter födseln och ersätts av hemoglobin av typerna HbA och HbA2 hos en frisk individ. Hos en person med två anlag för sicklecellsjukdom uppmäts HbS i en hög nivå och HbF kommer att vara mätbart i en högre utsträckning än hos en frisk individ.

– Närvaron av HbF är en av anledningarna till att man inte ser symtom hos de allra yngsta med SCD. Ibland uttrycker man det som att HbF-andelen verkar skyddande mot smärtekrisutveckling, säger Annika Mårtensson.

## Genterapi och SCD

Genterapi är en medicinsk behandling vilken förändrar arvsmassan som orsakar sjukdom eller skada. Genterapibehandling för sicklecellsjukdom är inte godkänt, men studier pågår och i vissa fall har man sett positiva resultat.

– Det finns några patienter som det har gått riktigt bra för och de blir ansiktet utåt för genterapi. Steget från Hydrea till genterapi är fortfarande långt och jag förstår att många tvivlar på att det ligger inom en nära framtid, säger Annika Mårtensson.

I studier undersöks tre huvudsakliga metoder för genterapi vid SCD: att addera en del som saknas, att reparera den trasiga delen eller att höja HbF. År 2019 påbörjades kliniska försök med gene-editing. I likhet med stamcellstransplantation (SCT) plockas stamceller ur patientens benmärg, men i stället för blodbyte genomgår stamcellerna en genetisk behandling där antalet sickleceller (HbS) minskas eller tas bort helt. Patienten genomgår kemoterapibehandling för att tränga undan de gamla stamcellerna och ge plats åt de nya.

– Man har sett att denna process kan gå något snabbare än SCT, men det är få patienter som har genomgått behandlingen och mer data behövs, säger Annika Mårtensson.

*Lentivirus-baserad genterapi* är en metod som kopplar betaglobinogenen (*HBB*) till ett inaktivt virus, en lentivirusvektor, vars

bindande egenskaper ökar mängden HbF i blodet. Metoden används redan idag i behandling för andra sjukdomstillstånd.

– Under 2021 pausades en SCD-studie då två deltagare hade utvecklat blodmalignitet. Just nu undersöker man om det beror på metoden eller andra skäl, men hoppas på att kunna återuppta den, säger Annika Mårtensson.

*CRISPR*, eller *CAS9-metoden*, tar bort en så kallad transkriptionsfaktor som hämmar produktionen av HbF. På så sätt börjar HbF bildas i blodet.

– CRISPR brukar även kallas för gensaxen eftersom den klipper i DNA-strängen. Personerna bakom metoden tilldelades Nobelpriset i medicin för några år sedan, säger Annika Mårtensson.

Överlag har genterapistudier om SCD visat goda resultat. Man har sett en minskning av bland annat smärtkriser och transfusioner. Det finns dock biverkningar av stamcellsbehandlingen, såsom lunginflammation, sepsis och buksmärta. Det förekommer även biverkningar från den förberedande behandlingen. Att införa nya behandlingsmetoder är en komplicerad process. Det behövs mer data om fler patienter över längre tid innan genterapi kan bli ett alternativ vid behandling av SCD.

– Det är viktigt med säkerheten kring studierna och hänsyn till de juridiska och etiska aspekterna, säger Annika Mårtensson.

Annika Mårtensson tipsar om webbplatsen **clinicaltrials.gov**, en databas som samlar alla internationellt godkända studier. Här kan man hitta alla studier om SCD.

– I 20–100 studier ingår barn. Alla studier är dock inte påbörjade, det är inte bara studier om genterapi och majoriteten av dem är mycket tidigt in i processen. Jag vill också tipsa om att ni pratar med er läkare för att få vägledning, det ingår i vårt jobb att hålla oss uppdaterade om den senaste forskningen.

## Fråga till Annika Mårtensson

### Vad händer om man tar bort mjälten?

– Ingreppet sker planerat och barnen vaccineras extra för att skyddas mot kapslade bakterier. Eftersom det finns en förhöjd infektionsrisk efter ingreppet måste barnen ta regelbunden daglig antibiotikapofylax. Riktlinjerna kan se lite olika ut i olika regioner, men det är alltid väldigt viktigt att följa direktiven som ges.

## Charlie har genomgått stamcellstransplantation

Ända sedan födseln har Charlies tillstånd varit svårare än Oscars. Han har varit ständigt sjuk och många gånger har tillståndet varit kritiskt. När barnen var fem år började läkarna diskutera stamcellstransplantation (SCT) med familjen. De pratade om möjligheten att hitta en donator inom familjen, men poängterade att sökningen kunde ta tid. Sedan gick det fort. Plötsligt fanns ett datum för SCT, redan ett halvår efter första samtalet. Kevin var nämligen en match för Charlie. Däremot hittades ingen lämplig donator för Oscar. – Vi pratade med Oscar om att Kevins vävnader passade för Charlie men inte för honom. Oscar har inte frågat och vi har inte pratat så mycket om det heller. Jag kan fortfarande tänka på att det blev så, en blev botad och den andra är fortfarande sjuk, säger John.

Behandlingen pågick under två års tid. De första sex veckorna genomgick Charlie den cytostatikabehandling som slår ut immunförsvaret. Han befann sig i isolering med täta kontroller dygnet runt och mådde väldigt dåligt. Efter 2,5 månader blev han utskriven med uppföljning på sjukhuset tre gånger i veckan i sex månader. – Charlie är en positiv och stark människa. Han har gjort saker även om han varit sjuk, som att åka iväg med sparkcykeln trots alla slangar, säger Ellie. – Samtidigt har han alltid varit tydlig med sina behov och skickat ut sjukhusclownen eller andra ur rummet när han behövt vila, säger John.

Tack vare stamcellstransplantationen blev Charlie botad, men han går fortfarande på antibiotikaproylax. Då och då kan smärtan återkomma och han har en del hudbesvär. – Charlie är ändå frisk idag, det är ett helt annorlunda liv än innan SCT, säger John. – Han är stark och aktiv, hjälper till med allt och tar över om jag bär något tungt. Det är en otroligt stor skillnad efter SCT. Att bara få höra honom skratta är helt obeskrivligt, säger mamma. Charlie vill inte prata om SCT eller det han varit med om. Föräldrarna vet inte vad han tänker om allt som varit. – Vid Charlies hjärta finns ett ärr efter en slang som satt i ett år. Han vill inte titta på bilder från den tiden. Han blir känslös och går undan om det kommer på tal. Han får välja när han vill prata. Vi vet inte om Charlies vänner vet vad han har varit med om. Oscar berättar för sina vänner, säger John.

## Föräldrars erfarenheter

– Det är viktigt att få träffa andra i liknande situation när man har en kronisk sjukdom. Det blir extra viktigt att få stöd och dela erfarenheter när det gäller en ovanlig sjukdom som sicklecellanemi. Det säger barnsjuksköterska och familjeterapeut Vendela Hagås och kurator Lina Stocke, som arbetar på Astrid Lindgrens Barnsjukhus i Huddinge.

Hela familjen drabbas när ett barn blir sjukt. Det skapar ett behov av att träffa andra i liknande situation. Lina Stocke och Vendela Hagås, som bland annat arbetar med gruppstödsverksamhet vid Astrid Lindgrens Barnsjukhus, såg att behovet fanns hos patienter med SCD och deras anhöriga. Hösten 2017 startade de därför en föräldragrupp. Föräldrar från åtta familjer deltog, som vid den tiden hade yngre barn med sicklecellanemi.

– Vi vet att den här typen av gruppverksamhet har effekt på hälsan och hur man mår. Det är skönt för föräldrarna, syskonen och de sjuka barnen att träffa andra, säger Lina Stocke.

### Träffarna i föräldragruppen

Föräldragruppen träffades vid sju tillfällen under hösten 2017 och våren 2018. Under hösten fick de lära känna varandra, dela erfarenheter och komma med önskemål om träffarnas innehåll. Överläkare Peter Priftakis höll en föreläsning vid ett tillfälle. Gruppen informerades även om donationsregistret Tobiasregistret och patientföreningen Kronisk blodsjukdom, KBS. Föräldrarna pratade om öppenhet kring sjukdomen och sina förhoppningar om framtiden. Under våren hölls tre tematräffar baserade på föräldrarnas önskemål. Peter Priftakis kom tillbaka och höll en föreläsning om medicin och biverkningar. En träff handlade om smärta och hur man som förälder kan förhålla sig till barnets smärta. Det sista tillfället pratade de om erfarenheter samt tankar och känslor kring öppenhet.

– En sak som kom fram var hur komplicerat det kan vara att prata om SCD, vilket gör det svårt att vara helt öppen mot omgivningen, säger Vendela Hagås.

Andra gemensamma faktorer som framkom under träffarna var

- behov av kunskap om sjukdom och medicin – hos föräldrar och barnet samt syskon, (anpassat efter ålder)
- oro för smärtkriser – rädsla för allvarliga komplikationer
- tungt ansvar att själva ha kunskap och informera vid kontakt med vårdgivare, förkola/skola och myndigheter

– Alla föräldrar upplevde en bristande kunskap hos vårdgivare, och man önskade informationsmaterial till förskola och skola, säger Lina Stocke.

### **Resultat av föräldragruppen**

- en familjeträff i Stockholm, i samarbete med Min stora dag
- informationsbroschyr om SCD till förskola och skola
- Whatsapp-grupp med föräldrar i Stockholmsområdet
- familjevistelsen på Ågrenska
- en tjejgrupp 15–18 år.

### **Vikten av kunskap och sammanhang**

Om individens sammanhang görs begripligt och meningsfullt bidrar det till en ökad förmåga att hantera olika typer av stress och påfrestningar i livet, enligt teorin om KASAM. Att ha en kronisk sjukdom eller leva nära någon som har det kan innebära olika typer av stress och påfrestningar.

– KASAM betyder känslan av sammanhang. Vårt stöd har därför utgått från tanken att skapa ett sammanhang där man får träffa andra med liknande erfarenheter. I det sammanhanget ges möjlighet att dela tankar och känslor, uttrycka behov och önskemål och få ökad kunskap om sjukdomen. Det är också ett tillfälle att diskutera strategier och förhållningssätt för att hantera den situation man befinner sig i, säger Lina Stocke.

Lina Stocke och Vendela Hagås vill skicka med att familjerna har rätt till stöd på sina hemorter, såväl barn och föräldrar som syskon. De understryker också vikten av att organisera sig, till exempel i patientföreningen KBS och under familjevistelsen på Ågrenska. På så sätt skapas större förutsättningar för att övriga samhället ska kunna ge bättre vård och stöd.

– Genom kunskap kan man få mer kontroll i en situation som annars kan kännas svårkontrollerad, säger Lina Stocke.

*KASAM på engelska: SOC – sense of coherence*



## Stöd och fördomar

Tvillingarnas diagnos har inneburit många år av sömnlöshet för Ellie och John. Deras upplevelse är att vården har varit generös med att erbjuda stöd i form av psykolog och medicinering. Det har dock varit svårare att förstå föräldrarnas mest basala behov: att få vila. De tackade många gånger nej till samtalsstöd i hemmet.

– När barnen sov passade vi på att vila istället för att lägga tid på hembesök och prata med någon. Visst är det bra att bearbeta sina känslor, men det är inte alltid det man behöver hjälp med, säger John.

– Under en sjukhusinläggning frågade personalen om jag var deprimerad och ville prata med någon eller få antidepressiva medel. Jag upprepade hela tiden att jag är trött och jag behöver någon som tar hand om barnen så att jag kan få sova, säger Ellie.

Föräldrarna tror att det finns kulturella skillnader som skapar en extra press på dem när deras barn har en sjukdom med ursprung i Afrika.

– Man blir till slut på sin vakt när ifrågasättanden kommer från många olika håll. När symtomen är svårförklarliga och diagnosen är okänd i Sverige har vi kunnat uppleva en misstro från andra, säger John.

Upplevelsen av stor okunskap och oförståelse från myndigheter delar föräldrarna med många andra i samma situation. De har till exempel aldrig fått information från Försäkringskassan om vad det finns för ersättningar och ibland ringer handläggare och ifrågasätter varför föräldrarna tar ut tillfällig föräldrapenning.

– Vi är uppvuxna i Uganda och vana vid att lösa våra problem själva, inte att myndigheter eller någon annan ska lösa dem åt oss. Vi som föräldrar kan inte påverka vår situation så mycket och vi har svårt att hävda oss och få den hjälp vi behöver. Där måste samhället spela en större roll. Det är bra att träffa andra föräldrar för att ventiler sin frustration över alla hinder som finns överallt. Sedan skrattar vi tillsammans, säger John.

– Men vi är så glada att våra barn har fått behandling och att det finns en fungerande sjukvård i Sverige, säger Ellie.

## Smärtbehandling av barn

– För att minska risken att akut smärta utvecklas till kronisk smärta ska smärtlindring sättas in tidigt hos barn. Det säger Ingemar Brunsson som är överläkare vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

IASP:s (International Association for the Study of Pain) definition av smärta är *”en obehaglig sensorisk och känslomässig upplevelse förenad med vävnadsskada eller beskriven i termer av sådan skada”*. All smärtupplevelse sker i hjärnan oavsett var i kroppen den uppstår. Hjärnan kan även uppleva smärta utan en konkret skada.

– Man kan säga no brain no pain. Om hjärnan inte uppfattar smärtan känner man den inte, vilket förklarar hur narkos fungerar, säger Ingemar Brunsson.

### Viktigt att behandla smärta hos barn

Forskning visar att små barn är mer smärtekänsliga än vuxna. Barn under ett år har inte hunnit utveckla det kroppsegna försvaret mot akut smärta. Psykologiskt negativa effekter kan uppstå redan från sex månaders ålder, om barnet till exempel börjar associera blodprov med smärta kan det skapa vårdrädsla. Det ger även fysiologiskt negativa effekter, som bland annat högt blodtryck och stress.

– Ända fram till 1980-talet trodde man att spädbarns smärtsinne var outvecklat, så de fick bara lustgas och muskelavslappande vid operation. När läkare började ge starkare smärtstillande märktes en minskning av negativa effekter. Spädbarnen drabbades av betydligt färre hjärnblödningar och överlevde operationer i större utsträckning, säger Ingemar Brunsson.

Smärta ökar både komplikationer och kostnaderna för samhället i samband med operation. Kraftig smärta som hindrar patienten att röra sig efter operation ökar risken för till exempel blodproppar och infektioner. Smärta som inte behandlas ordentligt riskerar att bli långvarig. Det gäller både för barn och vuxna.

– Barn som upplever upprepade akut smärta, till exempel vid flera smärtekriser, riskerar att utveckla kronisk smärta. Det vill vi undvika genom behandling, säger Ingemar Brunsson.

### Hjärnan upplever smärta på olika sätt

Olika delar i hjärnan upplever och bearbetar smärtan på olika sätt.

Den *sensoriska* delen tar emot signaler från kroppens smärtområde.

Den *affektiva* delen (amygdala) aktiverar stressfunktioner och

känslor, till exempel rädsla eller ångest, vilket kan förvärra eller mildra smärtan. Den *värderande* delen (frontallob) bedömer smärtan och ger

upphov till tankar – är smärtan farlig eller inte? – och bearbetar även känslorna. Alla dessa delar är sammanlänkade.  
 – Hippocampus sköter minneslagringen i hjärnan, och tankar på tidigare erfarenheter av smärta kan förvärra eller minska smärtan, säger Ingemar Brunsson.

### **Kroppseget smärtförsvar**

Smärtnerverna, nociceptorerna, leder smärtan vidare till det centrala nervsystemet (CNS) i ryggmärgen. Om CNS tar emot ett mycket stort smärtimpulsflöde kan en total smärthämning uppstå under en kort tid. Det sker vid kraftiga skador, till exempel en krossad arm. Det kroppsegna självförsvaret aktiveras för att hantera den akuta smärtreaktionen.

– Alla mediciner vi har bygger på kroppens eget försvar och aktiverar de receptorer som kroppen använder för att försvara sig själv. säger Ingemar Brunsson.

### **Behandling vid olika typer av smärta**

*Nociceptiv* (akut) smärta är en normal fysiologisk reaktion som varnar kroppen för något farligt. Smärtnervsystemet är intakt, det är dock viktigt att dämpa signalerna till hjärnan. Smärtstillande läkemedel ger bra effekt och grundbehandlingen vid smärta är paracetamol (till exempel Alvedon) kombinerat med NSAID (till exempel Ipren eller Ibuprofen). Opiater ska användas vid stark smärta om grundbehandlingen inte är tillräcklig.

– Läkemedel ska alltid kombineras med icke-farmakologiska metoder, exempelvis fysioterapi, som kan hjälpa för att dämpa smärtsignalerna. Förr trodde man att det var viktigt att vara stilla om man bröt en arm. Idag bygger den medicinska behandlingen på att vara i aktiv vila för att undvika risk för bland annat blodproppar, säger Ingemar Brunsson.

*Nociplastisk* (långvarig/kronisk) smärta uppstår när hjärnan tagit emot så många smärtimpulser under en längre tid, att den inte längre kan försvara sig. Det leder till att smärtnervsystemet skadas eller blir överkänsligt (sensitiserat). En mild smärta kan därför upplevas som mycket smärtsam. Smärtstillande läkemedel är inte effektivt. Opiater har inte heller effekt vid långvarig smärta, utan de bör trappas ut för att minska risken för beroende. Grundbehandlingen är främst psykologiska metoder och fysioterapi.

*Neurogen* smärta uppstår vid nervskador, till exempel efter cancer eller amputation. En kapad nerv kan fortsätta att skicka smärtsignaler till hjärnan från en kroppsdel som inte längre finns. Det kallas för fantomsmärta.

– Man kan kombinera psykologiska och fysioterapeutiska metoder med smärtstillande medel mot neurogen smärta. Det botar inte, men kan dämpa nervaktiviteten och hjälpa personen att klara av att aktivera kroppen fysiskt, säger Ingemar Brunsson.

### **Behandlingsstrategi för små barn**

Små barn förstår inte varför vi utsätter dem för smärtsamma behandlingar. De behöver därför åldersadekvat information, god smärtlindring, avledning och trygghet. Det är också viktigt att barnen får ha sina föräldrar nära.

– Avledningen bör också vara åldersadekvat. Föräldrar vill alltid barnens bästa, men ibland innebär det att utsätta dem för smärta. Man ska inte lura barnen genom att till exempel säga att det inte gör ont, säger Ingemar Brunsson.

### **Behandling vid akut smärta**

För att minska risken för inflammation ska paracetamol eller ibuprofen ges i tidigt skede. Smärtan kan också lindras med TENS (transkutan elektrisk nervstimulering). Att förebygga sensitisering (förstärkande mekanism vid smärta) är viktigt. Därför behöver smärtmedicinering ibland sättas in före behandling. För att påverka kognitiva komponenter är det också viktigt med trygghet och information, att barnet vet vad som ska hända.

– Fysioterapi påverkar alla delarna av smärtlindringen. Om barnet är fysiskt aktivt skickas fler signaler till hjärnan som gör att smärtsignalerna inte tar så stor plats. Så är det åtminstone i teorin, säger Ingemar Brunsson.

Det finns olika sätt att mäta smärta hos barn som inte själva kan förklara verbalt. Det finns till exempel beteendeskolor som FLACC (Face Legs Activity Cry Consolability) och CAS/FAS (ju intensivare röd färg desto större smärta). Det finns också ansiktsskalor, ett ledset ansikte signalerar smärta och ett glatt eller neutralt ansikte signalerar smärtfrihet.

– Smärtan är individuell, ett stick i fingret varierar hos alla och vissa påverkas mer av sådana ingrepp än andra, säger Ingemar Brunsson.

Akut smärta går att behandla hos alla. Det kräver dock kunskap och engagemang.

– Det gäller att kunna bedöma smärtan genom de olika smärtskalorna. Både smärtan och behandlingen kräver mer övervakning. Mitt råd är att bli väl förtrogen med ett fåtal preparat som fungerar bra och kombinera icke-farmakologiska behandlingar med icke-opiater, och sedan använda opiater vid akut smärta, säger Ingemar Brunsson.

### Behandling vid sicklecellanemi

Smärtan vid sicklecellanemi är nociceptiv och kan utvecklas till att bli nociplastisk – de akuta smärtekriserna kan utvecklas till långvarig smärta. Den förebyggande smärtbehandlingen är därför viktig. I Sverige används i huvudsak hydroxyurea (Hydrea) som sätts in i tidig ålder.

– I USA finns även L-glutamin, krizanlizumab och voxelotor som är godkända läkemedel för barn med sicklecellanemi, säger Ingemar Brunsson.

Den farmakologiska behandlingen består i huvudsak av paracetamol, NSAID och opioider (vid akut smärta).

– I övrigt består grundbehandlingen av vila, värme och vätska. Det är också viktigt att om möjligt bota den utlösande orsaken till smärteepisoden. Den kan till exempel bero på en infektion, överansträngning, kyla eller uttorkning, säger Ingemar Brunsson.

### Opioider

I Sverige används i huvudsak morfin eller oxikodon vid behandling. Det tas regelbundet eller vid behov. Vid svår smärta får barnet först en uppladdningsdos som består av en högre dos och sedan underhållningsdoser. Det finns även pumpar som barnet själv kan reglera genom att trycka på en knapp när han eller hon har ont. Det gäller när barnet är inlagt på sjukhus. Opioider kan ge biverkningar som illamående, förstoppning och beroende.

– Om opioider behövs under en längre tid brukar vi växla mellan olika preparat för att dämpa biverkningar och minska risken för toleransutveckling, säger Ingemar Brunsson.

Vid svåra smärtor kan man få klonidin eller ketamin om inte opioiderna räcker till.

Ingemar Brunsson tipsar om en video på Youtube som förklarar smärta. Sök på "*Att förstå smärtan – och vad man ska göra på 10 minuter*" – [youtube.com/watch?v=4HOeYCFnbXc](https://www.youtube.com/watch?v=4HOeYCFnbXc)

## Frågor till Ingemar Brunsson

**Mitt barn har smärta lite här och där några gånger i veckan, smärtstillande hjälper. Det har pågått länge. Är det akut eller kroniskt?**

– Det låter som att det är på väg att bli kronisk smärta. Det är inte någon farlig smärta och det är inte farligt att röra på sig. Uppmuntra barnet att röra på sig. Så länge svaga smärtstillande hjälper är smärtan inte kronisk, men risken finns att långvarig smärta ger kronisk smärta.

**Vi uppmuntrar vårt barn att säga till när det gör ont, men han vill inte belasta oss när smärtan inte är kraftig. Kan det vara farligt?**

– Försök alltid att föra en dialog med barnet. Förklara mekanismerna bakom smärta: lite smärta är inte farligt, men den ska inte bli begränsande. Det är bra att säga till när smärtan blir annorlunda än "vanlig" smärta. Försök att vägleda och uppmuntra barnet i stället för att tycka synd om honom eller henne.

**När jag behandlades med oxikodon fick jag en känsla av att vara utanför kroppen, varför?**

– Antagligen på grund av för hög dos. Människor är olika känsliga för opiater och kan få olika biverkningar. Man bör vara på sjukhus första gången man tar oxikodon.

**Kan tankar på tidigare smärtkriser framkalla smärta?**

– Bra fråga, det går inte att svara helt säkert på. Teorin är att tankar på tidigare situationer kan förstärka uppkommen smärta, men jag tror inte att enbart tankar kan framkalla smärta.

## Oscar lever med smärta

Oscar bytte från Siklos till Hydrea för ungefär tre år sedan, vilket har stabiliserat tillståndet. Han får också Kåvepenin morgon och kväll samt Alvedon vid behov.

– Hydrea ligger nära maxdosen för hans ålder och vikt. Vi påminner honom om att ta medicinen, så att han kan tänka på annat och leva livet. Peter Priftakis är vår läkare och det känns bra, säger John.

Nu är det länge sedan Oscar hade en smärtekris. Några veckor innan familjevistelsen drabbades han dock av kraftig smärta under ett par minuter. Då hjälpte Alvedon och krisen kunde avstyrras. Ellie och John misstänker dock att smärtan ständigt är närvarande, men det är svårt att veta om Oscar verkligen säger till när smärtan är ohållbar.

– Oscar klagar sällan, han håller det inom sig. Ibland räcker det att titta på honom för att se att han inte mår bra. Han är försiktig när vissa rörelser gör för ont men säger inget förrän jag frågar, säger Ellie.

Tvillingarna har en speciell kemi och står varandra nära. När sjukdomen varit plågsam har de ändå alltid haft varandra. Föräldrarna tror att Charlie känner av när Oscar har ont, och blir ännu mer omtänksam och hjälper sin bror extra mycket.

– Charlie har varit bättre på att vara tydlig med sina behov medan Oscar har svårare för att sätta sina egna behov först. Han hyser stor omtanke om andra, säger John.

## Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Barnteamet på Ågrenska har en bred kompetens och en stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla. Barnteamet är nogga med att anpassa innehållet så att dagens aktiviteter blir optimala för varje barn.

Barn som har sicklecellanemi har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Dessa leder i sin tur till olika funktionsnedsättningar. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt har veckans program för barnen och ungdomarna utformats.

– Även om en del symtom och behov förenar personer med samma diagnos är alla förstas också sina egna personer med sina egna personligheter. Det utgår vi ifrån vid alla möten här på Ågrenska, säger Sanna Olsson som är socialpedagog och arbetar i Ågrenskas barnteam.

Inför en familjevistelse läser personalen i barnteamet in medicinsk information och samtalar också med föräldrar om barnen med diagnos. De får också information från barnens skolor och förskolor. Därefter utformas veckans aktiviteter med barnen. Även syskonen får ett eget program.

– En framgångsfaktor när man arbetar med barn med sällsynta diagnoser är specifik kunskap om diagnosen och barnen. Detta är den första familjevistelsen för sicklecellanemi på Ågrenska, och även om vi inte har mött barn med diagnosen tidigare har vi erfarenhet av andra diagnoser med liknande symtom. Ju mer kunskap vi pedagoger har, desto bättre kan vi möta upp individens förutsättningar, säger Sanna Olsson.

### Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är Världshälsoorganisationens (WHO:s) begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna – och anpassningen av dem – mycket viktiga.



En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *skapa mötestillfällen med andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan de känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att skapa en *miljö där barn och elever känner trygghet och trivsel*. Det gör man genom att en medarbetare i barnteamet är huvudansvarig för familjen och genom att ha barnens förutsättningar, intressen och behov som utgångspunkt vid utformning av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar om barnet vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Därför är personalen lyhörd för barnens uttryck och önskemål samt beredda att anpassa sig efter dem.

– Ett exempel på tydliggörande specialpedagogik och ett tryggt inslag är att Kalle Kanin alltid hälsar de små barnen välkomna vid samlingen varje morgon. Kalle har med sig de aktiviteter som barnen ska göra under dagen, säger Sanna Olsson.

### **Specifika mål för familjevistelsen för sicklecellanemi**

Ett viktigt mål under veckan är att *se till varje barns hälsa och ork*. Det gör personalen genom att anpassa schemat på ett naturligt sätt så att tid ges till återhämtning och att fysiska aktiviteter varvas med lugnare.

– Vi anpassar alltid lekar och aktiviteter så att var och en kan vara delaktig utifrån sin egen förmåga. Vi är också noga med att följa rutiner gällande barnens omvårdnadsbehov som vätskeintag och smärtlindring, säger Sanna Olsson.

Programmet är också utformat för att bidra till att *stärka barnens självkänsla*. Genom samtal delas tankar, känslor och erfarenheter av diagnosen och dess konsekvenser.

– Vi pratar om känslor och hur samma känsla kan upplevas på olika sätt för olika personer, säger Sanna Olsson.

### **Skolans stöd – elevens rättigheter och skolans skyldigheter**

I skollagen betonas barnens rätt till anpassat stöd. Lagen garanterar alla elevers rätt att utvecklas så långt som möjligt utifrån sina egna förutsättningar. Rektorer är skyldiga att utreda om en elev behöver särskilt stöd. Om så är fallet ska ett åtgärdsprogram upprättas. I det ska det tydligt framgå vilka målen är och hur de ska uppnås.

Åtgärder som kan bli aktuella är exempelvis handledning och fortbildning av personal, anpassning av miljön, kompensatoriska hjälpmedel, pedagogiskt stöd eller en anpassning av elevgruppen. Åtgärderna – eller beslut om att inte upprätta ett åtgärdsprogram – kan överklagas. Det är viktigt att också fråga barnet vilka anpassningar han eller hon själv önskar.

– Skolmiljön ska ge barnet stimulerande upplevelser och erfarenheter, då kickas den "goda cirkeln" igång. Det innebär lustfyllda upplevelser som gör barnet intresserat av att ta egna initiativ, vilket i sin tur gör henne eller honom mer delaktig och aktiv. Då uppmuntras utvecklingen, säger Sanna Olsson.

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM ([spsm.se](https://www.spsm.se)) eller kommunens resursteam kan hjälpa till med rådgivning.

Läs mer på Ågrenskas webbplats [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

#### **Fler länktips:**

**skolappar.nu** – appar kopplat till det centrala innehållet i Lgr 11

**mtm.se** – myndigheten för tillgängliga medier

**mfd.se** – myndigheten för delaktighet

**lekolar.se** – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel.

## **Tvillingarna älskar skolan**

Tiden innan Charlies stamcellstransplantation var kaotisk. Tvillingarna var knappt i skolan och hade inga möjligheter att skaffa vänner. På senare tid har de äntligen knutit långvariga vänskapsrelationer. Under skoldagen umgås de med egna vänner och har skilda intressen och aktiviteter. De älskar att vara i skolan och det beror mycket på personalens förhållningssätt till sjukdomen.

– Om de fick skulle de stanna och sova över i skolan, säger John.

Ända sedan skolstarten har personal- och barngruppen varit stabil. Personalen hade ingen tidigare erfarenhet av SCD, men tog sig tid att lära sig om sjukdomen. De försöker anpassa skoldagarna för tvillingarna i så hög grad som möjligt. Oscar har 20–25 procents frånvaro, men hänger ändå med kunskapsmässigt. Skolan har aldrig varit ifrågasättande.

– Det har verkligen betytt mycket för oss. Om vi ringer och säger att Oscar inte är sjuk, men att något kan vara på gång, är de helt med på det. Om barnen känner sig lite hängiga eller trötta uppmärksammar personalen det och ser till att de får vila, berättar Ellie.

## Syskonrollen

Syskon till barn med sällsynta hälsotillstånd behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta relation och den innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

– Barn som får ett syskon med en svår sjukdom har ofta blandade känslor inför situationen. De kan inte välja bort det som följer med diagnosen utan måste hitta sätt att förhålla sig till omständigheterna, säger Linda Kjellgren Öhman som är pedagog och arbetar i Ågrenskas barnteam.

### **Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:**

- Syskonen har ofta bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och få kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor angående systemens eller broderns funktionsnedsättning.

– Informationen går ofta via föräldrarna, men vår erfarenhet visar att det ofta finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om, säger Linda Kjellgren Öhman.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de inte vågar ställa till någon.

En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat tillståndet.

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade.

De måste känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över". Detsamma gäller för föräldrarnas uppmärksamhet.

– Ett barn berättade att hon fått högsta betyg i skolan och att föräldrarna sa "bravo" när de fick veta. Men när hennes sjuke lillebror lärde sig att lyfta en mugg själv ställdes det till med tårtkalas. Även

om flickan förstod varför det blev så olika reaktioner kändes det orättvist, säger Linda Kjellgren Öhman.

### **Olika behov i olika åldrar**

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som är anpassade efter deras nivå. I nio- till tioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. Syskonen börjar se konsekvenser och funderar på hur de ska förklara för andra.

– Då är det bra att ha ett gemensamt förhållningssätt i familjen. Det kan vara att säga namnet på diagnosen, men det fungerar lika bra att använda egna ord för diagnosen eller smärtkriserna. Det är bra att familjen skapar ett gemensamt språk för hur man pratar om diagnosen, det är en trygghet att veta hur jag kan svara på frågor om mitt syskon som känns okej, säger Linda Kjellgren Öhman.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvaret för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det. En del känner skuld över att vara friska. Ilska och sorg är andra känslor som är helt normala.

### **Kunskap, känslor och bemästrande**

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande.

*Kunskap* fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

– Vi pratar med syskonen om att de inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjukt och hjälper dem med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer, säger Linda Kjellgren Öhman.

Under familjevistelsen för sicklecellanemi fick syskonen ställa frågor till läkaren Peter Priftakis som tidigare föreläst för föräldrarna.

*Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Huvudbudskapet är att det är viktigt att sätta ord på jobbiga känslor, och att inte avvisa dem.

– Som förälder kan det vara jobbigt att prata om svåra känslor med sitt barn. Man vill vara vuxen och trygg, och inte belasta barnen. Barnen kan känna precis likadant: de vill inte belasta föräldrarna genom att få dem att gråta eller bli bekymrade. Mitt råd är att inte vänta på det perfekta tillfället utan prata kort och ofta. Var ärlig mot barnet, var tillgänglig och tillbringa tid tillsammans, säger Linda Kjellgren Öhman.

Ett enkelt tips är att testa att prata om ett känsligt ämne som dyker upp på tv eller i en bok man läser. Linda Kjellgren Öhman ger några boktips:

- Örjan, den höjdrädda örnen – Lars Klinting
- Flyg Engelbert! – Lena Arro
- Pricken – Margaret Rey
- Litet syskon: om att vara liten och ha en syster eller bror med sjukdom eller funktionsnedsättning – Christina Renlund
- Operation-serien av Anna Pella

*Bemästrande* handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter".

– När syskonen delar erfarenheter mellan varandra upplever många en lättnad, "vad skönt att jag inte är ensam om att känna sorg eller skuld". Den insikten gör det lättare att hitta sätt att hantera svåra känslor, säger Linda Kjellgren Öhman.

#### **Vad kan göra det lättare att prata? Tips från två föräldrar.**

- **Vänta inte** på det perfekta tillfället, prata kort och ofta hellre än långt och sällan.
- **En rak fråga** kräver ett rakt svar, säg som det är och våga också säga att ni inte vet hur det blir.
- **Väck den björn** som sover, till exempel genom att ta upp ett känsligt ämne om det dyker upp på teve eller i en bok man läser.
- **Var tillgänglig**, kanske genom att äta tillsammans, försök att ge barnen egen tid och gör saker tillsammans.
- **Sätt ord** på din egen berättelse.

Under vistelsen på Ågrenska får syskonen göra en berättelsebok, som handlar om deras känslor och tankar om att ha ett syskon med sicklecellanemi.

– Det är deras egen bok, som de själva väljer om de vill visa för föräldrarna eller inte. Vår tanke är att boken ska kunna fungera som ett underlag för bra samtal ihop med föräldrarna, säger Linda Öhman Kjellgren.

### Vad säger syskonen?

Många syskon har tankar om framtiden och hur den ska bli. Några säkra svar kan ingen ge, men ofta är det bättre att fundera tillsammans med barnen än att inte beröra ämnet alls. Det kan vara bra att sätta ord på tankarna om både hopp och oro inför framtiden. Syskonen beskriver också många positiva aspekter av att ha en bror eller syster med funktionsnedsättning. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar och vara självständig, känna empati och förståelse, samt att sätta saker i perspektiv.

– Det är ganska stora saker de beskriver som positiva. Dessutom nämner många att det är härligt att få gå förbi kön på Liseberg. Sådana små saker kan spela stor roll i ett barns tillvaro, säger Linda Kjellgren Öhman.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på [agrenska.se/syskonkompetens](https://agrenska.se/syskonkompetens)

På webbplatsen finns bland annat samtalsverktyg och lästips. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar, bland annat filmen om Ludwig som har artrogrypos, och hans syskon Lilly och Leon. "Älskar ni honom mer än mig?" undrar Lilly när storebror får mer uppmärksamhet och hjälp av föräldrarna.

[agrenska.se/syskonkompetens/arbetsmaterial/filmer-for-samtal/alskar-ni-honom-mer-an-mig/](https://agrenska.se/syskonkompetens/arbetsmaterial/filmer-for-samtal/alskar-ni-honom-mer-an-mig/)

En annan film handlar om Hugo, sex år, som är storebror till Abbe, fyra år. Abbe har en kromosomavvikelse och ett allvarligt hjärtfel, och i filmen pratar Hugo med sin pappa om hur det känns att ha en bror som är sjuk.

[agrenska.se/syskonkompetens/arbetsmaterial/filmer-for-samtal/pratmandlar-och-syskonkarlek/](https://agrenska.se/syskonkompetens/arbetsmaterial/filmer-for-samtal/pratmandlar-och-syskonkarlek/)

## Oscar och Charlie har två storebröder

När tvillingarna föddes var syskonen Kevin sex år och William fyra år. Bröderna började ta ansvar redan som sex- eller sjuåringar. De lärde sig att ta hand om hemmet, städa, diska, laga mat och packa skolväskan. Föräldrarna har oroat ibland sig över om den tunga belastningen inte har varit bra.

– Vi hade egentligen inget val. Å andra sidan kan det ses som en skyddsfaktor inför framtiden, att de klarar sig själva, säger John.

– Barnen tycker ju också att detta är det normala. Om jag ordnar frukost kommer de och tar över, ”mamma och pappa ska inte fixa min frukost, jag kan själv”, säger Ellie.

John och Ellie tror att William är den som har hamnat mest i kläm.

– En gång hade William basketmatch och vi kunde inte följa med. Jag frågade om en vän kunde skjutsa honom och fick svaret ”är det så viktigt?”. Det har varit svårt att få hjälp för Kevins och Williams skull, säger John.

## Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med en logoped. Det säger övertandläkare Danijela Toft och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. I Sverige finns ytterligare två odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

### MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner.

Observationerna, tillsammans med information som vårdnadshavare lämnat, sammanställs i en databas, MHC-basen.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via MHC-appen, och på Mun-H-Centers webbplats: [mun-h-center.se](http://mun-h-center.se)

### **Munhälsa vid sicklecellanemi**

Följande munrelaterade symtom kan – men behöver inte – förekomma hos personer med sicklecellanemi:

- försenat tandframbrutt och avsaknad av tandanlag
- emaljförändringar
- påverkan på käkben, munslemhinna och tandkött – på grund av försämrad cirkulation/syresättning i vävnad
- tandinfektion och tandköttinflammation – kan trigga smärtekris
- osteonekros i käkben – på grund av försämrad cirkulation
- bettavvikelser
- dental erosion – tandslitage på grund av frätskador
- orofacial smärta – innefattar munnen, tänderna, käkarna och ansiktet.

#### *Dental erosion*

I mjölkttandsbettet är tandgnissling vanligt förekommande. Frekventa kräkningar (reflux) i kombination med tandgnissling orsakar snabbt tandslitage. När de permanenta tänderna har kommit fram är det möjligt att skydda dem mot slitage med en bettskena. – Det är viktigt att inte borsta tänderna direkt efter en kräkning då det påskyndar slitaget. Använd hellre fluorskölj, säger Danijela Toft.

#### *Bettavvikelser*

Det är vanligt med olika bettavvikelser hos barn med sicklecellanemi. – Det är viktigt att tandläkaren känner till sjukdomen och behovet av smärtlindring vid tandreglering, säger Danijela Toft.

### **Förebyggande tandvård**

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Då kan man undvika smärta, karies och infektioner. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör borsta tänderna med fluorid tandkräm två gånger om dagen. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sitt barn med tandborstningen tills barnet är motoriskt moget att ta större ansvar för tandborstningen, oftast i 10–12 års ålder. Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Goda kostvanor är viktigt, tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat och dryck på natten.



– I första hand är det förstås viktigast att säkerställa barnets tillväxt och näringsintag. Det är också bra att kompensera med en bra försvarsfaktor som lite extra fluor, säger Danijela Toft.

Danijela Toft tipsar också om olika hjälpmedel vid tandborstning. Som att visualisera tid med en tandborste som blinkar eller ett enkelt timglas. Bildstöd med ett tandborstschema och hjälpmedel för förstorat grepp, tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt (Collis-curve) och munvinkelhållare är ett par exempel.

– Det är viktigt att skapa rutiner. En del barn tycker inte om smaken på tandkrämen eller att det skummar, då finns det alternativ. Extra fluor i tandkräm och fluorskölj kan vara bra för många och att med viss regelbundenhet göra en egenkontroll genom infärgning av plack på tänderna, säger Danijela Toft.

#### Att tänka på:

- Viktigt med tidig kontakt med barntandvårdsspecialist och förstärkt förebyggande tandvård.
- Tandläkaren bör informeras om barnets diagnos, och tand- och bettutvecklingen måste följas särskilt genom kontakt med tandregleringsspecialist.
- Smärtstillande och lokalbedövning bör alltid ges om det finns risk för att trigga smärta vid tandbehandling.
- Hög infektionskänslighet gör det extra viktigt med friska tänder och tandkött.
- Positivt med sedering och lustgas för att minska risken för att utlösa stress vid större tandbehandling – i samråd med läkare.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen barnet ska sitta i. (Användbara bilder finns på **[bildstod.se](http://bildstod.se)** och **[kom-hit.se](http://kom-hit.se)**)

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

#### Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda barnets *kommunikationsförmåga*, *sug-*, *tugg-* och *sväljförmåga* samt *oralmotoriska förmåga*. Logopeden kan också ge råd angående matning och ätande, bedöma hur barnet bäst tränar på att kommunicera samt vid behov ge tips på oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska träningen kan vara att minska salivläckage, förbättra tuggförmågan samt vid behov öka eller minska känsligheten i munnen.

– Det kan i sin tur öka möjligheterna att ta hand om tänderna, som ju ska hålla hela livet. Det kan bli lättare att borsta tänderna och att besöka tandvården, säger Åsa Mogren.

### **Munmotorik vid sicklecellanemi**

De allra flesta barn med SCD har inga större munmotoriska svårigheter utan har en bra munfunktion. Något att vara uppmärksam på är stora tonsiller. Tonsillerna kallas också för halsmandlarna och är körtlar som sitter på var sin sida av svalget i höjd med den bakre delen av tungan. Om de är förstorade, kan de ha påverkan på andningen. Förstorade tonsiller kan vara orsaken till snarkning och sömnapné vilket i sin tur leder till dagtrötthet och koncentrationssvårigheter. Tonsillerna kan opereras bort, helt eller delvis, och det är en öron-näsa- och hals-läkare som gör bedömningen.

– Även adenoiden, en körtel som sitter bakom näsan, kan ha en påverkan på röst, tal och klang om den är förstorad. Vid symtom är det viktigt att utreda vad som ligger bakom besvären, säger Åsa Mogren.

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen att samordna kontakten mellan tandläkare, logoped, oralmotoriskt team eller nutritionsteam.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i skriften "Uppleva med munnen". Den går att beställa via Mun-H-Centers webbplats: [mun-h-center.se](http://mun-h-center.se)

## Samhällets stöd

Ann-Louise Jonasson är kurator vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg. Hon informerar om samhällets stödfunktioner och insatser för familjer med barn som har sicklecellanemi.

På Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg arbetar kuratorerna med krissamtal, stöd och vägledning. Ibland behöver familjer något enstaka samtal, ibland behövs en kontinuerlig kontakt med kuratorn under en längre period. Med ett sjukt barn i familjen finns många stödinsatser att söka vid behov.

– Det är oftast i samband med stamcellstransplantation som vi träffar patienter med sicklecellanemi. Då jobbar vi i huvudsak med att stötta föräldrarna, säger Ann-Louise Jonasson.

### Försäkringskassan

*Omvårdnadsbidrag* finns att söka för den som har ett barn med sjukdom eller funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet behöver utöver det som är vanligt för jämnåriga barn utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och pengarna är pensionsgrundande. De olika beloppen justeras vid varje årsskifte.

*Merkostnadsersättning* är en separat ersättning för kostnader som beror på barnets sjukdom eller funktionsnedsättning.

Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader. Kostnaderna ska vara direkt kopplade till sjukdomen och de ska uppgå till en viss summa per år.

*Tillfällig föräldrapenning*, eller vård av barn (vab), kan ansökas när man stannar hemma från jobbet eller går miste om a-kassa för att ta hand om ett sjukt barn under tolv års ålder. Finns en bestående funktionsnedsättning kan man ansöka om att få vab fram till barnets femtonårsdag. Man kan få ersättning för högst 120 dagar per år. Om barnet är allvarligt sjukt kan man få ersättning för obegränsat antal dagar fram till barnets artonårsdag. Försäkringskassan gör en bedömning och fattar beslut utifrån läkarutlåtande. Båda föräldrar har då rätt till ersättning för samma barn och tid.

– Om både barnet och eventuella syskon är sjuka samtidigt kan ni ta ut vab-dagar för barnet utan SCD för att spara dagar för barnet med diagnos, säger Ann-Louise Jonasson.

*Bostadsbidrag* kan sökas för låginkomsttagare, vilket kan vara hjälpsamt om föräldrarna går ner i arbetstid och inkomst på grund av barnets sjukdom.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på [fk.se](https://www.fk.se)

### **Hälso- och sjukvårdslagen – HSL**

HSL är en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat patienter rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller en specialist. Det ska vara lättare att få en ny medicinsk bedömning. Patienten har även rätt till anpassad information om sin vård.

– Bildstöd kan följa med i kallelser till barnet som visar vad vårdbesöket kommer bestå av, säger Ann-Louise Jonasson.

### **Fast vårdkontakt**

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en *fast vårdkontakt* för att säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter inom vården. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller annan profession inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

### **Stöd i skolan**

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen. Skolan ska också ta hänsyn till elevers olika behov. Ett åtgärdsprogram som beskriver hur eleven ska klara kunskapsmålen och vilket stöd som behövs ska upprättas. Det är rektorns ansvar att eleven får särskilt stöd om det behövs och att ett åtgärdsprogram upprättas.

– Även under sjukdomsperioder bör man se över anpassningar som kan underlätta barnets skolgång, till exempel sjukhuskola, säger Ann-Louise Jonasson.

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Vid frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på [skolinspektionen.se](https://www.skolinspektionen.se) och [skolverket.se](https://www.skolverket.se)

### **Socialtjänstlagen – SoL**

Enligt socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Den som har

behov av stöd har alltid rätt att söka en insats hos socialtjänsten och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

– Kontakta kommunens funktionshandläggare för rådgivning. De har ansvar att informera om familjens rättigheter och vilket stöd de kan ansöka om, säger Ann-Louise Jonasson.

### **SIP – samordnad individuell plan**

Om man har behov som inte kan tillgodoses av enbart en huvudman kan en samordnad individuell plan, SIP, upprättas. Den ska tydliggöra samordning och ansvarsfördelning mellan olika instanser. Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en SIP enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen.

– De ansvariga från samtliga berörda verksamheter är skyldiga att delta i SIP-möten, säger Ann-Louise Jonasson.

### **Fonder**

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, hjälpmedel och rekreationsresor. Man kan till exempel hitta och söka fonder på kommunens och regionens webbplatser.

– Kuratorn kan hjälpa till med att söka vissa fonder och kan även skriva ett generellt intyg som skickas med i ansökan, säger Ann-Louise Jonasson.

### **Länktips**

**1177.se** – 1177 vårdguiden

**socialstyrelsen.se** – kunskapsmyndigheten för vård och omsorg

**mfd.se** – myndigheten för delaktighet

**anhoriga.se** – nationellt kompetenscentrum för anhöriga (NKA)

**vregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/behandling-i-grupp/grupper-for-foraldrar-till-barn-och-ungdomar/** – olika föräldragrupper på mottagning eller distans

**goteborg.se/wps/portal/enhetssida/lots-for-barn-och-vuxna-med-funktionsnedsattning** – information och vägledning om olika stöd som finns i samhället.

## Frågor till Ann-Louise Jonasson

### Kan man vabba när man studerar?

– Då anmäler du vab till CSN, inte Försäkringskassan. Bli det långvarig vab är det bra att ansöka om att få lånen avskrivna för studietiden du missar.

### Vi har ingen familj här, kan våra vänner vabba i stället?

– Ja, det kallas för att överlåta vab till någon som avstår från arbete och inkomst för att ta hand om barnet. Den som överlåter vabben måste då gå till sitt arbete i stället. Det behöver inte vara familj eller släktingar.

## Tankar om framtiden

Tidigare stod alltid en resväska färdigpackad för nästa smärtekris. Ena veckan kunde de ha tur och behövde bara stanna ett dygn på sjukhuset, andra veckor blev de inlagda i flera dygn.

– Idag känns det särskilt bra att se Charlie. Han är jätteglad, det märker alla som ser honom, säger Ellie.

– Samtidigt tänker man på Oscar, även om det är mer stabilt än tidigare så går det trögt. Han inte är helt hundra, det finns en liten undervikt. Han äter mediciner, men får ändå inte upp blodvärdet, säger John.

Oscars tillstånd gör att föräldrarna känner en oro över hur framtiden kommer att bli för honom.

– Vi vet att behandling finns, men risken att dö finns ju också. Det kan vara så att vi har fattat ett undermedvetet beslut om att inte prata så mycket om SCD med Oscar. Han vet det grundläggande. Han är också pratsam och frågar allt han vill, säger John.

## Ahmed är vuxen och har sicklecellanemi

– Innan jag fyllde 21 år hade jag aldrig träffat någon med SCD. Det säger ST-läkare Ahmed Al-Djaber som lever med diagnosen och är medgrundare till patientföreningen Kronisk blodsjukdom, KBS.

Ahmed Al-Djaber föddes 1996 i Stockholmsförorten Nacka. Vid två års ålder började hans armar och ben svullna upp. Det skulle ta ett halvår, med tilltagande smärta och flera akutbesök, innan en barnhematolog slutligen ställde diagnosen SCD.

### Uppväxten och skoltiden på sjukhus

Ahmed led av många smärteepisoder under barndomen och behövde mycket vård.

– Som liten tänker man ofta på om det någonsin kommer bli bättre, kommer det någonsin bli annorlunda för mig? Det gäller inte bara vid SCD, utan för alla barn med kroniska sjukdomar.

Skoltiden präglades av hög frånvaro och Ahmed var ofta inlagd på sjukhuset. Där blev sjukhuspedagogerna ett mycket viktigt stöd i undervisningen.

– Idag kan jag se tillbaka på hur jag i princip är uppväxt på sjukhus. Det var under den här tiden som drömmen om att bli läkare väcktes.

### Åren av motgångar

År 2008 fick den då tolvåriga Ahmed en svår smärteepisod och drabbades av acute chest syndrome, ACS. Det utlöste flera episoder efter varandra och de följande åren var Ahmed nästan konstant sjuk. Situationen var allvarlig och benmärgstransplantation blev aktuellt, men man fann ingen matchande donator.

– Då kom insikten om att jag inte kommer att bli frisk. Jag behövde förhålla mig till att sjukdomen är något jag alltid kommer att leva med.

Familjen har alltid varit stöttande och en viktig del i hur Ahmed hanterade sin sjukdom. När han blev äldre tog han mer ansvar för sjukdomen och försökte själv sköta sina vårdkontakter.

Som barn med kronisk sjukdom har man ofta en känsla av att man är en belastning för familjen.

– Många barn känner såhär och därför uppmanar jag barn och föräldrar att diskutera detta. Min familj fick mig att förstå att de faktiskt ville finnas där för mig, särskilt när jag mådde som sämst.

### Våga leva

Att ett barn med en svår kronisk sjukdom kan uppnå sin dröm om att bli läkare var det inte många som trodde på. Ahmed kom till insikten att så länge livet pågår ska man göra det absolut bästa av det. Men hur gör man för att *våga* leva? Många patienter upplever en stor rädsla inför att träffa och dela livet med en partner. Ahmed har själv tidigare känt oro och skuld över att en partner måste ta över ansvaret som hans familj haft.

– Det var riktigt läskigt att våga, men det gick. Idag är jag 26 år, har en partner och mår bättre än någonsin. Förutom medicin hjälper också kärleken till familjen och ens partner mot SCD. Det minskar stressen och är viktigt för alla. Var uppmärksamma på om era barn visar tillbakadragenhet när de blir äldre. Prata om det och stötta dem i att våga leva, älska och bli älskade.

Sedan 2019 får Ahmed behandling på sjukhus en gång i månaden, via blodtransfusion där hans gamla blod byts ut mot nytt.

Sjukdomsperioderna är sällan fler än en gång per år. Hoppet om att en dag bli helt frisk finns fortfarande kvar.

– Nu har man börjat med genmodifiering där man plockar ut benmärgen, ändrar den genetiskt och stoppar in den igen. Då behövs ingen donator för att bli frisk, säger Ahmed.

Ahmed Al-Djabers erfarenheter har lett fram till arbetet som läkare. Han avslutar med en uppmaning till föräldrarna:

– Tillåt era barn att drömma och ge dem stödet att nå sina drömmar.

### Ahmeds länktips

**blodsjukdom.se** – patientföreningen Kronisk blodsjukdom

**tobiasregistret30.se** – det svenska registret för blodstamceller

**geblod.nu** – information om blodgivning, hitta blodcentral eller blodbuss i din region.



## Patientföreningen Kronisk blodsjukdom – KBS

– Ett barn med kronisk sjukdom kan behöva föräldrar som stannar upp och tar sig tid. Lyssna gärna en extra gång. Det säger Concy Bwomono som är ordförande i patientföreningen Kronisk blodsjukdom, KBS.

Patientföreningen Kronisk Blodsjukdom (KBS) företräder patienter med de kroniska sjukdomarna sicklecellsjukdom och talassemi. Det är en ideell förening som är religiöst och partipolitiskt obunden. KBS verkar utifrån ett patient-och närståendeperspektiv.

Concy Bwomono har själv SCD och vet av erfarenhet hur svårt det är att göra sig hörd och bli förstådd när man har en sällsynt diagnos. Hon och Ahmed Al-Djaber startade därför år 2015 den ideella patientföreningen Kronisk blodsjukdom, KBS, för vuxna med SCD och talassemi. Förenings- och styrelsearbetet utgår från Stockholm, men det finns även lokalföreningar i Göteborg och Malmö. KBS huvudsakliga funktion är att synliggöra blodsjukdomarna och ge patientgruppen en röst i samhället. Föreningen ger också personer med diagnos och deras anhöriga förutsättningar att mötas.

– Om inte vi föräldrar arbetar tillsammans får våra barn det ännu svårare. Om vi är flera kan vi öka förståelsen och kunskapen inom vården, säger Concy Bwomono.

KBS samarbetade med Lina Stocke och Vendela Hagås för att starta upp föräldragruppen 2018. För Concy Bwomono är det även viktigt på ett personligt plan att föräldrarna organiserar sig, eftersom hennes åttaåriga dotter har SCD.

– Som förälder med diagnos kan jag säga att föräldrar utan diagnos till barn med diagnos kommer aldrig fullt ut kunna förstå vad det innebär att ha SCD, säger Concy Bwomono.

KBS och Blodcancerförbundet driver projektet "Du är inte ensam", och de har en podcast med samma namn. Där pratar Concy Bwomono och Hanna Hellström om livet med SCD och talassemi. Den finns där poddar finns, sök på "Du är inte ensam".

På **blodsjukdom.se** kan man läsa mer om KBS arbete, hitta informationsmaterial och ansöka om att bli medlem i föreningen.

KBS finns även på Facebook och Instagram, sök på "kronisk blodsjukdom".

**Fler länktips**

**blodcancerförbundet.se** – Sveriges patientorganisation för personer som drabbats av blodcancer eller annan allvarlig blodsjukdom, närstående och personal inom hematologi.

**escfederation.eu** – European Sickle Cell Federation (ESCF) är en paraplyorganisation för organisationer som företräder patienter med sicklecellsjukdom i Europa, däribland KBS.

## **Tobiasregistret – det svenska registret för blodstamceller**

Tobiasregistret är det svenska registret för givare av blodstamceller. Där matchas personer som lever med livshotande blodsjukdomar med donatorer som vill dela med sig av sina blodstamceller. Idag har Tobiasregistret över 220 000 registrerade donatorer.

Läs mer på **tobiaregistret30.se** och dela informationen vidare till andra i din omgivning.

## **Riksförbundet Sällsynta diagnoser**

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och verka för mer forskning inom området. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter enligt hälso- och sjukvården och tips på hur man kan upprätta en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om

man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:  
**[sallsyntadiagnoser.se](http://sallsyntadiagnoser.se)**

## Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

### Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post  
**[sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se)**  
eller telefon 031-750 92 00

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:  
**[socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/](http://socialstyrelsen.se/kunskapsstod-och-regler/omraden/sallsynta-halsotillstand/)**

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:  
**[agrenska.se/informationscentrum](http://agrenska.se/informationscentrum)**

# Sicklecellanemi

*En sammanfattning av dokumentation nr 647*

Sicklecellanemi, eller sicklecellsjukdom (SCD), är en ärftlig blodsjukdom. Den är vanlig i områden där malaria haft sin spridning. SCD är dock ovanligt i Sverige och det finns ingen studie över hur många personer som har sjukdomen.

SCD orsakas av en genförändring i proteinet hemoglobin (Hb), som finns i de röda blodkropparna. Ordet "sickle" (engelska för "skära") syftar på de röda blodkropparnas förändrade form som kan liknas vid en månskära. De fastnar lättare i blodkärlens väggar, vilket riskerar att stoppa blodflödet. Det ger upphov till akuta smärtkriser och allvarliga komplikationer.

I dokumentationen kan du bland annat hitta medicinsk och genetisk information om SCD. Här ges även en inblick i hur det är att leva i en familj med ett barn som har diagnosen.



ÅGRENKA

**FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser  
© Ågrenska 2022 | [agrenska.se](http://agrenska.se)