



BARNBLADET

Nr 1 • Volym XLV

februari 2019



Tema: Sällsynta diagnoser



Att vara mamma till ett barn med Nethertons syndrom

Att vänta sitt första barn. Det är speciellt på så många sätt, nästan varje dag är en första gång för något. Att vänta barn innebär också att drömma, planera, fantisera om framtiden och vad som kommer, lite som att planera en drömsemester. Hur kommer livet att bli? Vem är det som kommer? Kommer vi att klara det? Jag hade aldrig en tanke på att vi skulle kunna få ett sjukt barn och ärligt talat – vem har det? Klart att risken finns där men sannolikheten är ju ändå ganska liten.

Första tiden

Vi är båda friska, likaså våra föräldrar och det finns inga speciella sjukdomar i släkten, någon har högt blodtryck och någon har haft eksem men annars inget. Bebisen i magen visade inte heller några tecken på att må dåligt. Alla ultraljud såg bra ut och hjärtat slog snabba, starka slag vid varje kontroll. Vi hade oddsen på vår sida.

Lördagen den 30 augusti kl 01.56 föds vår första dotter, 3 630 gram tung och 51 cm lång. Första dagen är något dimmig, vi har inte sovit några längre stunder och all energi går åt till att lära känna vår nya familjemedlem. Det finns inget rum åt oss på BB så vi är kvar ganska länge i förlossningsrummet. Under dagen har två olika barnläkare varit och tittat på henne för att se så att hon mår bra, och det verkar hon göra. Hon är ganska röd fortfarande, men de säger att de tror att det kommer att lägga sig. För en del barn kan det tydligen ta tid och vi har inte direkt något att jämföra med eftersom det är vårt första barn. Idag skulle jag helt klart se skillnad för hon var mörkröd när hon föddes och också under de första dygnen, och jag tror att läkarna såg skillnad men kanske vågade de inte säga något innan de hade någon tydlig misstanke.

Det som händer sedan är fortfarande ofattbart för mig och även om jag varit med om det så har jag svårt att minnas mer än fragment. Sophie hamnar redan första dygnet och under ganska drastiska omständigheter på neonatalavdelningen då hon inte

alls är nöjd, inte vill amma, har en kroppstemp på strax över 35 grader och fortfarande är röd, dessutom har hon ett högt natriumvärde och lågt blodsocker. Det här är början på en livslång sjukvårdskontakt.

Att inte googla

Efter två dygn på neonatalavdelningen kommer en armé av läkare, läkarstudenter och sjuksköterskor. En kurator ansluter också men vi förstår inte riktigt vad det ska vara nödvändigt för, för i våra ögon är hon frisk. De talar om för oss att vår dotter troligtvis har en svår, ovanlig och allvarlig kronisk hudsjukdom men att de inte vet vilken ännu. De säger att hon måste smörjas in med vaselin regelbundet, var tredje timme dygnet runt, och att kroppen ska vara invirad i en plastpåse för att förhindra att hon tappar mer vätska genom huden. Man nämner Iktyos som en tänkbar diagnos men vilken av de 28 hudsjukdomarna det kan röra sig om är i det här skedet svårt att svara på. Prover måste tas och troligtvis skickas utomlands för analys för att kunna få rätt diagnos.

Den känslan jag hade när vi lämnades ensamma efter första mötet med läkarna, den önskar jag ingen i hela världen. Hela vår värld rasade och vi visste ingenting. Vi blev tillsagda att inte googla utan vänta på mer information från läkarna. Det enda vi gjorde var att googla. Tittade på bilder, läste på Socialstyrelsens hemsida, gjorde vad vi kunde för att skaffa oss en uppfattning om vad som komma skall.

Oro

Som förälder är man alltid orolig för sina barn. Det börjar redan första dagen man får reda på att man ska bli förälder. Oron för missfall de första 13 veckorna. Oron när första rörelsen kommer något senare än normalt. Oro för förlossningen. Oro som blan-



Anna Marve

Mamma till Sophie och Felicia, gift med Michael
anna@sophiesvarld.se
www.sophiesvarld.se
www.iktyos.se



das med förväntan och framtidsdrömmar. Som jag drömt om hur framtiden skulle bli, hur vi skulle ta långa promenader, leka i parken, ha pyjamaspartyn för kompisarna. Allt det grusades på en och samma gång när läkarna började prata om de här hudsjukdomarna och livslånga funktionshinder. Sjukdomar som oavsett diagnos kräver omfattande omvårdnad i form av dagliga långa bad och insmörjningar flera gånger per dag. Som ger ett annorlunda utseende. Kanske skulle hon inte att ha något hår, kanske skulle det bli kala fläckar på huvudet och hår på vissa delar. Kanske skulle hon inte kunna svettas och kanske skulle hon ha väldiga besvär med klåda.

Så började vår resa tillsammans med Sophie. En tuff start för oss alla, och inte minst för henne.

Diagnosen

Strax innan Sophie blev sju månader kom så samtalet från Akademiska sjukhuset, vi hade fått en diagnos. Jag minns att jag stod och stekte pyttipanna medan Sophie lekte på golvet. Jag blev helt tagen på sängen när rösten på andra sidan luren talade om för mig att det visst rörde sig om Nethertons syndrom, något som man uteslutit då de första testerna inte visade på det. I efterhand kan jag ju se att tecknen fanns där ändå. Innan vi fick diagnosen kom vi i kontakt med Iktyosföreningen och det har betytt väldigt mycket för oss att snabbt komma i kontakt med andra som har liknande hudsjukdomar. För oss var det viktigt att skaffa oss en bild av hur livet kunde tänkas bli.

Symptom

Nethertons syndrom syns vanligtvis direkt efter födelsen. Under de första levnadsdagarna märks det att barnets hud är annorlunda jämfört med andra nyföddas. Den är kraftigt röd, tunn, vätskande och fjällande. Barnet har påtagliga svårigheter

Som förälder är man alltid orolig för sina barn. Det börjar redan första dagen man får reda på att man ska bli förälder.

Nethertons syndrom

Förekomst

Det finns inte några säkra uppgifter på hur vanlig sjukdomen är, men uppskattningsvis finns det 10-15 personer med Nethertons syndrom i Sverige.

Orsak

Nethertons syndrom orsakas av en förändring (mutation) i en gen kallad *SPINK5*, som finns på den långa armen på kromosom 5 (5q31-q32). Denna gen är en mall för tillverkningen av (kodar för) ett protein (LEKTI) som finns i huden och brässen (thymus). LEKTI hämmar vissa enzymer i överhuden. Enzymerna har till uppgift att bryta ner kopplingarna mellan horncellerna och därigenom möjliggöra en normal avstötning av hudcellerna.

Vid brist på LEKTI sker en ohämmad avstötning av hornceller, vilket medför fjällning, röd hud och en alltför tunn hudbarriär. Huden blir onormalt genomsläpplig för vätska, vilket kan ge en vätske- och elektrolytrubbning, men den släpper också igenom kemiska ämnen alltför lätt, till exempel läkemedel som smörjs in i huden. Eftersom LEKTI även behövs för normal hårbildning och för utmognaden av vissa vita blodkroppar i barnets thymus kan samtliga symptom vid Nethertons syndrom förklaras av bristen på denna enzymhämmare.

Källa: Socialstyrelsen.se

Uppskattningsvis har vi varit ungefär en tredjedel av Sophies liv på sjukhus i någon form och jag skulle säga att de allra flesta vårdkontakter har varit väldigt bra.

att tillgodogöra sig näring. Barn med syndromet förlorar också vätska genom den tunna huden, något som ofta medför en störd saltbalans i kroppen. De har då i regel ett för högt natriumvärde i blodet (hypernatriemi), vilket kan leda till allvarliga störningar i kroppens vätskebalans, med kramper och medvetslöshet. Ständiga diarréer och kräkningar gör att det inte ökar i vikt och växer normalt. Såväl hudinfektioner som andra infektioner är vanliga, och barnet är mycket skört på grund av risken för infektioner och vätskeförluster. Detta kräver ofta långvarig sjukhusvård med intensiv omvårdnad och övervakning. Trots god omvårdnad blir enstaka barn så sjuka att de inte överlever de första månaderna eller första året.

Hud

Under de första levnadsåren är huden tunn, röd (erythrodermi), fjällande och ibland vätskande. En del barn förefaller byta hela hudkostymen varje dag. Ofta kvarstår detta tillstånd, som också kallas *congenital ichthyosiform erythroderma* (CIE), under flera år. Hos andra barn med sjukdomen bleknar istället huden och de får torra, ringformade hudförändringar med fjällande, ibland såriga kanter (*ichthyosis linearis circumflexa* ILC). Det är vanligt att hudfjäll ansamlas i hörselgången. Trots att huden bleknar vid ILC kan periodvisa attacker (skov) med kraftigt röd hud uppkomma. Vad som utlöser skoven är oklart, men stress och allmänna infektioner kan vara bidragande orsaker.

Atopiskt eksem (barn- eller böjveckseksem) förekommer ofta samtidigt, vilket förstärker klådan. Det atopiska eksemet kan ibland vara svårt att skilja från CIE kopplat till Nethertons syndrom. Klådan är oftast mycket besvärande, och nattsömn blir störd för både barn och föräldrar. På grund av rivmärken och skador i den tunna huden är det vanligt med hudinfektioner även när barnen blir äldre. Kvarstående svullna lymfkörtlar är vanligt.

Livet idag

Idag är Sophie fyra och ett halvt år gammal. En väldigt kavat tjej som verkligen vet vad hon vill och inte vill. Hon har hunnit bli storasyster, går i förskolan tillsammans med sina kompisar och har en väl fungerande vardag. Sedan fyra år tillbaka har hon en gastrostomi på magen, dels för att hon har väldigt hög ämnesomsättning, dels för att hon har utvecklat en ätovilja till följd av sin sjukdom. Hon har hår på huvudet men det är kort

på bakhuvudet och ser snaggat ut. Hon får skov och perioder med röd hud och kraftiga eksem men överlag tycker vi att hon mår väldigt bra. Den största utmaningen för oss idag är måltid och kost med tanke på att Sophie är allergisk mot mjölkprotein, ägg, veteprotein, banan, avokado, kyckling, baljväxter, träd- nötter, mandel, sesam och senap. Det är svårt att hitta livsmedel som hon både tycker om och tål. Hon äter fortfarande väldigt begränsat via munnen och vi tränar på att få upp hennes intresse för det. Som ett led i det tog vi tidigt ett beslut att försöka anpassa vår kost till henne så att hon, om hon vill, ska kunna få smaka av vår mat. Det har varit ett av de bästa besluten vi tagit och det har gått förvånansvärt enkelt ändå. Bäst är nog att vi helt och hållet kan garantera henne en säker hemmiljö och minimera allergiska reaktioner i hemmet. Det största bekymret från början var nog hur vi skulle få ihop fredagstacos utan guacamole, men det visar sig att det går alldeles utmärkt utan.

Sophie duschar varje morgon för att huden ska mjukas upp och insmörjningen ska bli mysigare för henne, hennes resursperson på förskolan smörjer två gånger per dag och sedan badar hon en timme ungefär varje kväll för att vi ska kunna avfjälla hårbotten. Vi reser en hel del, främst till södra Spanien, vilket visat sig vara bra för henne vintertid och förutom en och annan nyfiken blick eller elak kommentar så går det väldigt bra. Hon drömmer om att få åka till Thailand och vem vet, om några år när vi vet mer om hur hon svettas och klarar högre temperaturer kanske det är möjligt? Jag skulle säga att vi idag gör allt det jag drömde och fantiserade om under graviditeten, och lite till.

Vården

Uppskattningsvis har vi varit ungefär en tredjedel av Sophies liv på sjukhus i någon form och jag skulle säga att de allra flesta vårdkontakter har varit väldigt bra. Viktigast av allt för oss under hela den här tiden är att vi haft en sammanhållen vårdkontakt, inte bara patientansvarig läkare utan vi har också haft förmånen att träffa samma barnsjuksköterskor och team flera gånger. Många av de vi träffat har känt oss de sista fyra åren och känner väl till Sophie och i många fall förekommer de oss och är proaktiva med förslag och lösningar så som att byta allergi- medicin från flytande till munsönderfallande. Detta för att hon lättare ska kunna gå hem till kompisar utan att vi ska behöva lära upp alla föräldrar på förskolan hur de ska ge den flytande medicinen i gastrostomin. Det gör också att vi inte behöver dra vår historia varje gång eller påminna om att man inte kan tvätta med sprit vid provtagningar för att det svider eller be om att kolla ett extra natriumvärde när hon är magsjuk. Jag förstår att det kanske är orimligt att förvänta sig det men för oss, och för Sophie, har det varit ovärderligt. Aldrig någonsin har jag känt mig i vägen eller att vårt ärende varit oviktigt. 🌸