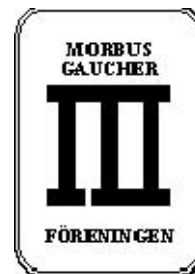


MEDLEMSBREV

Morbus Gaucher - föreningen
www.morbusgaucher.se
Akvillejagången 29, 507 52 Borås
juni 2006



Hej!

Ett kort litet nyhetsbrev från Gaucherföreningen innan sommaren bryter ut på allvar. Jag heter Lars Magnusson, är själv Gaucherpatient och bor i Borås. På föreningens årsmöte den 9:e april blev jag vald till ordförande. Bo Johansson, Råneå, blev vice ordförande, Christina Martinsson, Borås, blev kassör. Övriga styrelseledamöter: Hans Norén, Glommersträsk, (som också sköter hemsidan) och Marléne Nilsson, Luleå. Suppleanter: Bengt Aresik, Bromma och Pär Karlsson, Luleå.

På årsmötet fick vi också en presentation av vårt riksförbund Sällsynta Diagnoser genom dess ordförande Elisabeth Wallenius. Det stora som är på gång är inrättandet av kompetenscentra för sällsynta sjukdomar. Detta kan få stor betydelse för oss för att få bättre och mer enhetlig vård. Vi måste vara med och påverka aktivt redan från början för att detta ska bli riktigt bra.

Läkemedelsföretagen Actelion och Genzyme medverkade också på årsmötet med korta presentationer och rapporter om vad som är på gång med våra mediciner.

I slutet av mars var Susanne Henriksson och Christina Martinsson i Budapest och deltog i ett symposium arrangerat av Actelion under rubriken: "Progressing beyond Current Paradigms." Vi får väl se om vi kan få en liten reseberättelse så småningom.

Den 22:a april deltog Marléne Nilsson i Sällsynta Diagnoser årsmöte i Solna. Samma dag var det årsmöte i den danska föreningen i Köpenhamn. Den stora attraktionen här var ett interaktivt och mycket levande föredrag av **Pramod Mistry** från Yale-universitetet i USA. (Se baksidan).

I slutet av juli åker Bo Johansson och jag tillsammans med Anne-Grethe Lauridsen från Danmark och Norges ordförande till Cambridge för att delta i "European Working Group on Gaucher Disease." Det ska bli roligt och spännande. Vi hoppas bli uppdaterade på de nya medicinerna som är på väg in på marknaden.

Planerna för hösten är att noggrant gå igenom medlemsregistret så att alla adresser och övriga uppgifter stämmer. Det finns fortfarande patienter i landet som inte är medlemmar, kanske känner de inte ens till föreningen? Med hjälp av

Gaucherregistret (Genzyme) och Actelions register hoppas jag att vi kan nå de flesta.

Vi ska också försöka att ordna medlemsträffar i södra och norra Sverige under hösten.

Sommaren 2007 har vi möjlighet till en så kallad vuxenvistelse på Ågrenska stiftelsen i Göteborg. Det är en hel liten skärgårdsö söder om stan som tidigare varit lungsanatorium för barn, ett helt fantastiskt ställe. Antingen kan vi få fyra dagar i början av juni eller fyra dagar i slutet av augusti. Vi behöver vara 10 – 15 personer (= patienter), helst, men inte alldeles nödvändigt, över 18 års ålder. Det hela kostar 1000:-/ person + resa, men det tror jag föreningen kan stå för.

En vuxenvistelse går ut på att vi lär känna varandra och får tillfälle att lyssna på forskare, läkare och andra som vi själva tillsammans med Ågrenska bjuder in. På sommaren är det också fina möjligheter till bad och friluftsliv. Jag har redan talat med Carl-Magnus Stolt, professor i humanmedicin vid Karolinska, som var den läkare som ordnade fram enzymbehandling åt oss i Borås år 1992.

Finansieringen sker med hjälp av Allmänna Arvsfonden. Jag skickar med en intresseanmälan – ej bindande – redan nu för att se om det finns intresse.

Kort sammanfattning av Pramod Mistrys föredrag i Köpenhamn 22.4, jag ska försöka få ut hela referatet på hemsidan:

Eftersom Gauchers sjukdom utvecklar sig genom hela livet är det viktigt att sätta in behandling så fort som möjligt när man fått diagnosen, alltså inte vänta och se. Att Gaucher är svårdiagnosticerad beror ofta på okunskap hos läkarna, även hematologer.

Av 1474 Gaucherbarn hade 31% tillväxtproblem, 37,1% blodbrist, 89,2% förstora lever, 96,5% förstora mjälte, 90% trombocytopeni, 29% ont i skelettet, 10% hade haft frakturer. På röntgenbilder såg man att 78,5% hade skelettförändringar i form av inlagringar, frakturer eller nekroser.

För obehandlade patienter är risken för andra sjukdomar förhöjd, t. ex. skelettcancer, Parkinson, gallsten, stark trötthet (beror på de cytokiner som gauchercellerna producerar), järnöverskott samt förhöjt blodtryck i lungorna. Pramod Mistry avslutade med att påtala vikten av att man själv som patient var ordentligt påläst via litteraturen och Internet så att man själv bättre kan påverka sin behandling.

Skön sommar !