



MEDLEMSBREV

Morbus Gaucher - föreningen

www.morbusgaucher.se

Akvilejagången 29, 507 52 Borås

september 2008

Kära medlemmar!

Hösten har gjort sitt intåg och det är hög tid att berätta lite om vad som hänt och händer på Gaucherfronten sedan sist.

Söndagen den 13 april hade vi vårt årsmöte för 2008 på Sunderbys folkhögskola utanför Luleå. Föredragshållare var Maciej Machaczka som storartat genomlyste vår sjukdoms problematik och även gjorde jämförelser med patienterna i sitt hemland Polen. Ett referat av föredraget skrivet av Bo Johansson samt årsmötesprotokollet bifogas detta brev. Stort tack till dig Bosse för ett välordnat möte!

Den stora tilldragelsen under året var EWGGD:s (Europeiska arbetsgruppen för Gauchers sjukdom) och EGA:s (Europeiska Gaucher Alliansen) möte och konferens i Budapest 3 – 7 juni. Det var som alltid laddat med nya och gamla personliga kontakter, senaste nytt om forskning och de nya medicinerna. Dessutom är ju Budapest en mycket intressant stad att komma till, en oförglömlig upplevelse var när vi allihop åkte båt på Donau fram och tillbaka genom staden medan mörkret föll.

Ett bejublat föredrag hölls av Stefan Karlsson som håller på att sätta Sverige och Lund på världskartan när det gäller gentransfer.

Något besked om när de nya medicinerna kommer att finnas tillgängliga kunde inte ges i Budapest men det är inte långt borta i tiden. Resultaten från försöken är mycket lovande och intressanta.

Att göra ett referat av alla föredrag skulle bli alldeles för omfattande, men det finns en sammanfattning på engelska som man kan få på mail. Kontakta mig om intresse finns. Rubrikerna på föredragen bifogas.

EGA representerades i Budapest av 24 länder och konstituerades som en stiftelse med säte i Storbritannien.

Följande målsättningar ställdes upp:

V.g.v.

Att samla information om den senaste utvecklingen i behandlingen av Gauchers sjukdom och vidareförmedla denna till alla intresserade.

Att ombesörja information, stöd, vägledning och uppmuntran till patienter och anhöriga både i och utanför Europa.

Att representera patienternas intresse mot organisationer och myndigheter samt se till att patienternas röst alltid blir hörd.

Att uppmuntra och stödja vetenskaplig forskning och skapa medialt intresse för sjukdomen, förbättra terapimetoder och livskvalitet samt se till att allt detta når patienten.

Att tillsammans med industrin och forskningen prioritera målen för behandlingen av Gauchers sjukdom.

Att samarbeta, underlätta, stödja och uppmuntra EWGGD:s och liknande organisationers aktiviteter.

Att bli ett forum för etiska frågor om forskning och behandling av sjukdomen.

Att se till att adekvat behandling ges till alla patienter som behöver det, utan hänsyn till ras, kön, religion eller etnisk bakgrund.

Till ordförande för EGA valdes: Jeremy Manuel, England.

Övriga styrelseledamöter:

- Joseph Cohen, Israel.
- Tanya Collin-Histed, England.
- Gil Faran, Israel.
- Anne-Grethe Lauridsen, Danmark.
- Lars Magnusson, Sverige.
- Pascal Niemeyer, Tyskland.
- Wojtek Oswiecinski, Polen.
- Fernanda Torquati, Italien.

Sedan Budapestmötet har vi haft fyra styrelsesammanträden på telefon i vår svenska förening. Det som är mest aktuellt nu är läkarnätverket och arbetet för ett kompetenscenter.

24 – 26 april 2009 blir det ett stort nordiskt möte i Oslo. Då kommer vi också att ha årsmöte i vår förening. Pramod Mistry kommer tillsammans med några norska läkare, så det blir en intressant helg.

I veckan som gick hade jag den stora förmånen att få delta i en fortbildning för läkare anordnad av Actelion med det spännande namnet LSD Akademien. LSD står ju för ”Lysosomal Storage Diseases” (D:et kan också stå för Disorder eller Dysfunction), den grupp av sjukdomar till vilken Gaucher hör. Kursen, som anordnas på ett antal platser i Sverige, leddes av Maciej Machaczka på ett som vanligt strålande sätt. I Borås deltog glädjande nog ett stort antal läkare, de flesta barnläkare och medicinläkare. Målsättningen var att:

- * ge deltagarna kunskap för att utreda lysosomala sjukdomar,
- * utreda och diagnostisera Gauchers sjukdom,
- * känna till de riktlinjer som gäller för utredning och behandling av Gauchers sjukdom och hur dessa bör tillämpas i den egna verksamheten,
- * få inblick i klassifikation och svårighetsgrad av Gauchers sjukdom och vilka resultat man kan förvänta sig av olika behandlingsstrategier,
- * få kunskap om genetik och vidare utredning inom familjen.

Detta är ju precis vad vi i föreningen har önskat oss sedan många år för att snabbt kunna hitta alla gaucherpatienter i Sverige och ge dem en adekvat behandling. Stort tack till dem som initierat detta!

Maciej berättade också om sitt framskridande arbete med att skapa ett kompetenscentrum för Gauchers sjukdom på Karolinska i Stockholm.

Fördelarna med ett sådant är ju solklara och vi måste stötta detta så mycket vi kan tillsammans med vårt riksförbund Sällsynta Diagnoser. De övriga lysosomala föreningarna (MPS II, Pompe, Fabry m. fl.) har också detta som prioriterat mål. Vi kommer i slutet av oktober att ha ett ordförandemöte på Tjörn där vi ska jämföra behov och se hur vi bäst kan samarbeta föreningarna emellan. I november kommer Sällsynta Diagnoser också att ha ett ordförandemöte.

Titta gärna in på vår hemsida lite då och då www.morbusgaucher.se
Hoppas ni alla får en skön, konstruktiv och kreativ höst!

Lars Magnusson