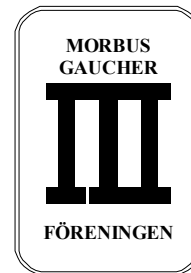


1975

NYHETER

från
Morbus Gaucher-föreningen
Soldatvägen 19, 95531 Råneå



2002

Nr 2 år 2002

Sedan det förra nyhetsbrevet (april) har det hänt en hel del av intresse.

Här kommer vi kort att rapportera om:

- Behov av bemärksdonatorer för Gaucher-forskning i Sverige
- Tillståndsprövning för medicinen Zavesca (f.d. Vevesca, OGT918)
- En holländsk undersökning av Gaucher-patienters livskvalitet
- Felaktig funktion hos blodplättar hos Gaucher-patienter
- Samband mellan D-vitamin brist och Gauchers sjukdom
- Långtidsuppföljning av ett mycket stort antal Gaucher-patienter
- Höftledsproteser och Gauchers sjukdom
- Graviditet och barnafödande för mödrar med Gauchers sjukdom
- Bärbar infusionsutrustning

Som vanligt har vi fått de flesta nyheterna genom den brittiska patientföreningen, Gauchers Association.

Behov av bemärksdonatorer för Gaucher-forskning i Sverige

Professor Stefan Karlsson i Lund och hans kollegor är i akut behov av Gaucherceller för att kunna fortsätta sin genterapi-forskning för att hitta motmedel mot Gauchers sjukdom. Man behöver celler från vuxna patienter, i åldersintervallet 18-40 år. Utan celler stannar forskningen av. Du som är patient i rätt ålder och som vill hjälpa forskningen framåt kan i bifogad text läsa en beskrivning av hur en celldonation går till och hur du kan komma i kontakt med forskarna.

Proceduren som benämns perifer stamcellsskörd är ett rutiningrepp som utförs på samtliga universitetssjukhus i landet sedan minst 10 år tillbaka. Den görs bl.a. på frivilliga donatorer som låtit registrera sig i det nationella registret för benmärgs-donatorer, Tobiasregistret.

Forskarna står för alla kostnader förenade med stamcellsskörden, d.v.s. resor, uppehälle, bortfall av inkomst etc. Man räknar med att den person som ställer upp behöver vistas i Lund under två dagar. Eventuellt kan man tänka sig att utföra skörden på någon annan universitetsklinik, exempelvis i Umeå, Stockholm eller Uppsala. Läkareundersökning och provtagning före proceduren samt starten av behandlingen kan skötas av ordinarie läkare på hemorten.

Tillståndsprövning för Zavesca

Läkemedlet Zavesca (tidigare benämnt Vevesca eller OGT918) tycks ha goda utsikter att godkännas inom EU. Det gäller då för medicinering av mild och medelsvår typ I där enzymterapi inte är lämplig. Därmed kan medicinen i praktiken bara bli aktuell för ett fåtal patienter. Eftersom medicinen visat sig ge en del allvarliga biverkningar så ska alla patienter som använder den speciellt kontrolleras med avseende på biverkningar. I USA så ligger ett eventuellt godkännande längre fram i tiden. De amerikanska myndigheterna kräver svar på vissa frågor och ytterligare kliniska prov innan ett godkännande kan bli aktuellt. Läkemedelsföretaget Oxford GlycoSciences fortsätter därför med sina

försök och planerar bl.a. en studie med typ III-patienter i New York, USA.

Livskvalitet för Holländska Gaucher-patienter

I Holland har Ria Guijt och Mineke Ek genomfört en långtidsuppföljning av livskvaliteten för holländska patienter som får enzymbehandling. Alla patienter som startade med enzymterapi 1993 har under 6 år följts upp genom årliga enkätundersökningar. Enkäterna har innehållit frågor om personliga data för patienten, medicinsk historia och symtombeskrivningar, exempelvis trötthet, brist på aptit, andningsproblem, blödningsproblem och smärtor i leder och skelett. Frågor om patienternas vardagsliv har också ingått. Exempelvis frågor om bostads- och anställningsförhållanden, sociala förhållanden samt erfarenheter av långtidsbehandling med enzymterapi.

Det man bör komma ihåg då det gäller erfarenheterna i Holland är att man där under många år behandlade med låga doser och infusion upp till 3 ggr i veckan. Senare har man gått över till högre doser och färre infusionstillfällen. De flesta behandlas nu en gång per vecka eller en gång var fjortonde dag.

Uppföljningen som omfattar 31 patienter visar att livskvaliteten förbättrats klart för dem. Patienterna är mindre trötta, behöver mindre vila under dagtid och har mindre smärtor. Ämnesomsättningen har minskat. Man behöver äta mindre ofta och kroppsvikten har samtidigt i genomsnitt ökat med 5 kilo under uppföljningsperioden.

De flesta av patienterna tar sitt dropp i hemmet och bara en tredjedel behöver hjälp vid behandlingen. Endast två patienter använder port. Med tiden har det blivit både svårare och mer smärtsamt att placera infusionsnålen rätt. De vener som utnyttjas har blivit känsligare genom de upprepade stick de utsatts för. Man upplever också att man blir låst av att behandlingen tar ca två timmar att

genomföra. Detta är dock i stort sett de enda negativa bieffekterna av behandlingen varför patienterna totalt sett upplever terapin som mycket positiv. Livskvaliteten för många Gaucher-patienter har stabiliserats eller förbättrats tack vare behandlingen rapporterar man.

Felaktig funktion hos Gaucher-patienters blodplättar

Dr Patrick Deegan vid universitetet i Cambridge har undersökt 19 Gaucher-patienter och hos 12 av dem fann han deras blodplättar inte stoppade blödningar tillräckligt effektivt. Blödningstendensen liknar den hos patienter med Bernard-Souliers syndrom. Hos de flesta men inte hos alla Gaucher-patienterna rättades bristen till genom enzymbehandling. Man undersöker nu om en medicin som kallas Desmopressin kan användas för patienter som fortfarande har blödningsproblem.

Samband mellan D-vitaminbrist och Gauchers sjukdom

En studie som undersökt samband mellan D-vitaminbrist och Gauchers sjukdom har utförts vid Universitetet i Amsterdam. Blodprover från 80 patienter har undersökts. Det visade sig att 34 patienter hade D-vitaminvärden som låg avsevärt lägre än vad friska patienter i en kontrollgrupp hade. Trots det så menar forskarna att det inte finns bevis för att Gauchers sjukdom orsakar vare sig D-vitaminbrist eller överskott.

Långtidsuppföljning av ett mycket stort antal Gaucher-patienter

Uppföljningsdata från behandling av 1 028 patienter under 2-5 års enzymbehandling har analyserats av professor Pram Mistry vid Yale Medical School. Uppföljningen gäller patienter över hela världen och data har skickats in av behandlande läkare. Då det gäller typ I-patienter är slutsatsen att enzymterapi förhindrar sjukdomens fortskridande och att den helt eller delvis reverserar blodbrist, brist på blodplättar, förstoring av mjälte och lever samt skelettsmärter. Data visar också ett det sker

en dramatisk minskning av antalet fall av bendöd (bone crisis).

Höftledsprotoser och Gauchers sjukdom

Den israeliske läkaren Menachim Itzchaki har undersökt erfarenheterna av hur höftledsprotoser fungerar hos Gaucher-patienter. Läkarna har befarat att Gaucher-patienternas försämrade benkvalitet skulle innebära problem för användning av höftledsprotoser. Man har trott att det skulle bli problem med hållfastheten i infästningen. En uppföljning har dock visat att både leder som cementerats fast och leder som fästs utan cement fungerat lika bra långsiktigt hos Gaucher-patienterna som hos andra patienter som genomfört motsvarande operation.

Graviditet och barnafödande för kvinnor med Gauchers sjukdom

Dr Debbie Elstein från Israel har undersökt hur graviditet och barnafödande fungerat för kvinnor med Gauchers sjukdom. Hon har tillsammans med kollegor bl.a. studerat hur 63 graviditeter för 43 kvinnor utvecklats under perioden 1997-2002. Av dessa graviditeter var det 21 där kvinnan fick enzymbehandling under hela tiden. Ytterligare en graviditet genomgicks med enzymbehandling under de tre inledande månaderna. Sammanlagt 36 graviditeter genomgicks utan att kvinnorna behandlades med enzym. De kvinnor som behandlades med enzym hade mer komplikationer än de som inte behandlades. Den främsta förklaringen till detta är förmodligen att de behandlade kvinnorna har en mer aggressiv grundsjukdom, fler sjukdomssymtom, och att det också är orsaken till att de behandlas med enzym. Dr Elstein betonar att

graviditet och barnafödande för kvinnor med Gauchers sjukdom i allmänhet är odramatiska förlopp även om många upplever sjukdomssymtom, speciellt blödningar efter födseln. Dr Elstein ger följande tre rekommendationer till gravida patienter: Följ upp blodvärden både före och efter födsel. Kvinnor som behandlas med enzym ska känna sig trygga med det under hela graviditeten och även senare när man ammar barnet. Enzymterapi rekommenderas för kvinnor som tidigare haft komplikationer i samband med graviditet.

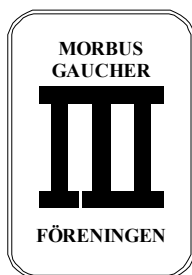
Bärbar infusionsutrustning

I England använder man sig i vissa fall av bärbar infusionsutrustning. Utrustningen som kallas Intermate består av en steril plastflaska som har en inmonterad ballong som skapar den kraft som krävs för att driva ut infusionsvätskan. Utrustningen är lätt och bärs i en midjeväska av patienten. Ingen motordriven pump med batterier krävs. Flaskorna finns i storlekar mellan 50-500 ml. Utrustningen har gjort det möjligt för barn att röra sig tämligen fritt under behandlingen. Utrustningen bör också kunna underlätta situationen för vuxna som upplever det svårt att sitta stilla under behandlingen.

God Jul och Gott Nytt

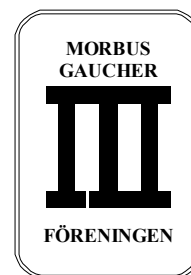
År önskar

Bo Johansson, ordförande



1975

Morbus Gaucher- föreningens utvecklingsbidrag



2002

Morbus Gaucher-föreningens utvecklingsbidrag syftar till att ekonomiskt stödja enskilda Gaucher-patienters rehabilitering, habilitering eller personliga utveckling så att de bättre kan klara de påfrestningar och hinder som sjukdomen orsakar.

Utvecklingsbidraget omfattar totalt högst 5000 kr/person för verksamhetsåret 2001. Under år 2002 finns möjlighet att fördela totalt högst 10 000 kr. Vid varje årsmöte fastställs summan för nästkommande verksamhetsår.

Rätt att söka bidrag har den Gaucher-patient som är medlem i Morbus Gaucher-föreningen och som är bosatt i Sverige. Närmast anhörig har också rätt att söka för Gaucher-patientens räkning.

Bidrag kan exempelvis sökas för resa, för stärkande vistelse på annan ort, för behandling som ej bekostas av allmänna medel, för speciell vidareutbildning mm.

Ansökan ska vara skriftlig och riktas till styrelsen för Morbus Gaucher-föreningen, Soldatvägen 19, 955 31 Råneå.

Ansökan kan sändas in när som helst under verksamhetsåret.

Ansökan kan gälla både för planerade och för redan genomförda aktiviteter under aktuellt år.

Syfte och total kostnad för aktivitet samt sökt belopp ska tydligt framgå av ansökan. Den totala kostnaden ska styrkas genom att kopior av prisuppgifter, kvitton etc., bifogas ansökan.

Sökandes namn, adress och telefonnummer ska anges.

Ansökan ska dateras och undertecknas av sökande eller av närmast anhörig.

Styrelsen för Morbus Gaucher-föreningen behandlar ansökan, beslutar i ärendet och meddelar sökande vilket beslut som fattats inom en månad efter det att ansökan kommit in.