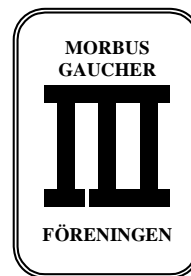


1975

# NYHETER

från  
Morbus Gaucher-föreningen  
Kamomillstigen 4, 952 41 Kalix



2005

Nyhetsbrev dec 2005

## Några korta nyheter

### Ny chef för den Brittiska Gaucher-föreningen

Tanya Collin-Histed har tagit över som verkställande chef för den Brittiska Gaucher-föreningen, Gauchers Association, efter Susan Lewis som gick i pension i juli 2005. Tanya Collin Histed är mor till en flicka som har Gauchers sjukdom typ III och har tidigare på ett mycket bra sätt jobbat speciellt med typ III-frågor inom den brittiska föreningen.

### En Gaucher-gen som orsakar hjärt-kärlproblem

En Gaucher-gen som benämns D409H har visat sig orsaka hjärt-kärlproblem hos patienterna. Genen har hittats i arabiska och turkiska befolkningsgrupper. Hembehandling med enzymterapi är vanligt och bra I England har man 12 års erfarenhet av enzymterapi i hemmiljö. Hela 90 procent av patienterna behandlas hemma. 60 av dessa 90 procent sköter själva infusionerna och 30 procent tar hjälp av en sköterska som kommer hem till dem. Endast 10 procent får sina infusioner på sjukhus eller vårdcentraler. I Holland är också hemterapi vanligt, drygt 80 procent av patienterna behandlas hemma. Den samlade erfarenheten av hemterapi är att den är mycket säker och mer anpassad till patienternas och familjernas dagliga liv.

### Unga enäggstvillingar med Gauchers sjukdom – men ändå olika symptom

I Holland finns två kvinnliga 22-åriga enäggstvillingar. Den ena systemen har typiska symptom för Gauchers sjukdom, medan den andra systemen ännu inte har några sjukdomssymptom. Detta trots att de prover som tagits visar att båda har samma låga enzymaktivitet.

### Genzyme försökte stoppa konkurrent

Företaget Transkaryotic Therapies Inc. har utvecklat ett enzympreparat som testats på 12 st typ I-patienter i Israel med start i april 2004. I början av 2005 lade Genzyme in en stämning för att stoppa det kliniska försöket, men domstolen avslog Genzymes begäran. Den Europeiska Gaucher Alliansen (alliansen mellan patientföreningarna i Europa) har uttalet sitt stöd för att utveckla effektiva och billigare behandlingsmetoder.

### Enzymterapi med hjälp av jäst som DNA-bärare – lovande försöksresultat

Dr. Edvard Ginns och Dr. Gary Ostroff (USA) håller på att utveckla en metod där jästpartiklar, som tas som tabletter, kan föra över saknad DNA direkt till makrofager för att återupprätta normal enzymaktivitet. Man har utfört laboratorieförsök med Gaucher-möss och funnit att tekniken återskapat enzymaktivitet i makrofager och korrigerat enzymaktiviteten i vävnad hos mjälte, lever och lungor. Försök med att studera påverkan i hjärnan hos försöksmössen pågår. Forskarna menar att försöksresultaten är så lovande att de talar för kliniska försök med människor.

### Ur sällsynta diagnosers nyhetsbrev 1, 2005; Högspecialiserad vård för sällsynta sjukdomar

”Över hälften av de tillfrågade föreningarna och familjenätverken uppger att deras efterfrågan på högspecialiserad vård utanför det egna landstinget inte är tillgodosett”.

Det konstaterar socialstyrelsen i en utvärderingsrapport om tillgängligheten till högspecialiserad vård för små och mindre kända handikappgrupper. Vidare framkommer att män med svåra och ovanliga sjukdomar hade avsevärt fler vårdtillfällen än kvinnor. Rapporten är baserad på en studie av ett urval av 5 340 patienter med ovanliga sjukdomar i Socialstyrelsens patientregister. Därtill framkommer att Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta handikappgrupper tycks vara såväl känd som välbesökt av många med ovanliga sjukdomar, dras anhöriga och vårdpersonal. Sidan finns på: <http://www.sos.se/smkh/index.htm>

### Årsavgift 2006

Skickar med inbetalningskort för medlemsavgift 2006.

*En riktigt God jul och  
Gott Nytt År*

till er alla från styrelsen i  
Gaucherföreningen  
genom Ulla-Greta

