

T-S-BLADET

Nr 1 • 2008 • Årgång 17

SVENSKA FÖRENINGEN FÖR TUBERÖS SKLEROS



Fakta om TS

Tuberös skleros (TS) är en genetisk sjukdom med mycket varierande symtom. En person med TS kan vara allt från helt symtomfri till svårt funktionshindrad. De vanligaste symtomen är karaktäristiska hudförändringar, epilepsi, utvecklingsstörning och autism. Vanligt är också hyperaktivitet och sömnstörningar. Symtom från njurar, hjärta och lungor kan förekomma.

Man räknar idag med en frekvens av TS på 1:10 000. TS drabbar pojkar och flickor lika ofta.

Den genetiska bakrunden är komplicerad men delvis känd. Genetisk forskning pågår på flera håll i världen. Två gener på kromosompar 9 och 16 kan, oberoende av varandra, orsaka TS.

Sjukdomen uppträder familjärt eller sporadiskt genom sk nymutationer. Hur ofta nymutationer förekommer vet man inte idag.

Artikelbidrag till TS-bladet tar vi tacksamt emot och förbehåller oss rätten att redigera vid behov. Annonser i bladet tar vi också emot i mån av plats.

Insändare och annonser skickas till:

Svenska föreningen för Tuberös Skleros,

c/o Magdalena Bergh,

Gästgivaregatan 6, 290 10 Tollarp

e-post magdalenab@mail.com

Nästa presstopp ska vara 23 maj.

Föreningens Bankgiro: 5796-3647

Fondens Bankgiro: 5072-8914

**Föreningens hemsida finns på:
www.ts-sverige.com**

Innehåll

| | | | |
|--|-------|---|----|
| Fakta om TS | sid 2 | Lam - forskning i desperat behov av vävnad | 8 |
| Ordförande har ordet | 4 | Svenskt lam - nätverk? | 10 |
| Ny i styrelsen och redaktör för TS-bladet | 4 | Styrelsen 2007 | 11 |
| Inbjudan till rekreations- helg och årsmöte | 6 | Följande material finns | 12 |



Ordföranden har ordet.

Dessa rader är nedtecknade i en paus på årets första styrelsemöte. Denna gång träffades vi i Skåne hemma hos Johan och Magdalena Berg.

Skåne visade sig inte från sin bästa sida. Regn och storm. Allt detta uppvägs dock av den stora gästfriheten och värmen hos familjen Berg.

Högt på dagordningen stod vårt arbete med årets rekreationshelg. Vår förhoppning är att

många av medlemmarna ska ta tillfället i akt till att få näring till knoppen och kroppen. Knoppen då det gäller en, som vi tror, inspirerande föreläsning och kroppen i form av skön avkoppling i SPA-miljö.

Allt detta till ett otroligt lågt pris beroende på att föreningen subventionerat priset kraftigt.

Vi ses på Skepparholmen.

Lilian Hasselblad

Ny i styrelsen och redaktör för TS bladet

Jag heter Magdalena Bergh och bor i Tollarp utanför Kristianstad med min man Johan, våra barn Oskar och Charlotte. Mina uppdrag i TS föreningen är att vara redaktör för TS bladet, suppleant i styrelsen och Norden representant för TS.

Jag har varit en del av ”mörkertalen” för TS tills vår dotter, Charlotte, var 3 månader och fick sina första epilepsianfall. När vi kom in med henne till barnneurologen konstaterade de ganska snabbt att jag också hade TS. Mina symptom av



Magdalena tillsammans med sina barn

Intresserad av styrelseuppdrag

Hör i så fall snarast av dig till valberedningen

Berit Öberg 08 - 649 18 61
lennart.berit@telia.com

Kerstin Westbom 0241 - 618 78
jonny.westbom@ltdalarna.se

TS är fortfarande obefintliga. Det jag behöver hålla kontroll på är de angiomylopom jag har på njurarna. Charlotte fick sin diagnos bekräftad när hon var 2 år. Charlotte är idag 8 år och har fortfarande en del mindre epilepsianfall. Hon har autistiska drag och behöver förtydliga sin dag med bildschema. Hon är en pigg och glad tjej som tycker om att bada, spela data, leka med barbidockor och titta på film. Charlotte går i

vanlig skola med integrerad särskoleplan. Hon leker gärna med sina kompisar och blir bättre och bättre på att samverka.

För vår del har det varit viktigt att även se till det friska hos Charlotte. En av de starka sidorna hos Charlotte har varit hennes förmåga att tolka bilder (perceptionen). Det märkte vi i tidigt ålder när hon pusslade pussel som i svårighetsgrad var långt över hennes ålder. Datorn är därför ett bra hjälpmedel för henne när hon till exempel ska lära sig skriva och räkna. Sång och musik är en annan del. Hon sjöng hela sångtexter innan hon kunde prata. Detta har säkert hjälpt henne att komma igång med talet. Passionen till vatten är enorm. Detta har visat sig genom att hon badade i havet den 26 och 27 januari i år. Hon kommer med största sannolikhet att lära sig simma i sommar. Viljan och envisheten att vara med på det mesta i både skola och på fritiden är härlig att se. Det viktiga är att omgivning ger henne tydlig beskrivning på, vad som kommer att hända i nästa steg, annars kan det bli ordentliga protester och ibland tvärstopp helt i onödan.

Det är en självklarhet för mig att vara med i TS föreningen. Här finns det flera personer med stor erfarenhet, kunskap och respekt för TS. Det finns många som kan och vill hjälpa andra med TS diagnos. Det kan vara tufft att ta emot hjälp när man precis har fått diagnos men efter en tid är det oftast mycket värdefullt att det finns någon att dela liknande erfarenheter med. Den medicinska kunskapen ökar för varje år inom flera



Charlotte

områden av TS diagnosen. Representanter från föreningen deltar på konferenser och förmedlar denna kunskap på olika sätt. TS bladet är en av källor till information.

Jag vill uppmana alla medlemmar och övriga som läser TS bladet att skicka in bidrag till TS bladet. Ni förgyller tidningen med era bidrag.

Vi ses på Skepparholmen i april!

Socialstyrelsens kunskapsbas för små och mindre kända handikappgrupper

Kan nås på Internet med adress
<http://www.sos.se/smkh>
 eller via Socialstyrelsens hemsida
<http://www.sos.se>

Databasmaterial om Tuberös Skleros finns där.

Inbjudan till Rekreationshelg och TS-föreningens årsmöte

på Skepparholmen utanför Stockholm
den 26-27 april 2008

Program:

Vi börjar med lunch kl 12 på lördagen.

Föreläsning kl 13, eftermiddagskaffe

Resten av eftermiddagen och fram tills det är dags att äta middag, ägnar vi oss åt rekreation på Skepparholmens SPA, promenader och/eller vila

På kvällen äter vi en gemensam 3-rättersmiddag och då blir det också tillfälle att prata med och lära känna andra medlemmar i föreningen.

På söndagsförmiddagen är det årsmöte.



Ni får lunch, föreläsning, eftermiddagskaffe, tillgång till spaanläggningens pool, bastu och gym. Trerättersmiddag, övernattninng med frukost, årsmöte med kaffe för endast 500 kr/person.

Föreningen kommer också att subventionera er resa med de kostnader som överstiger 500 kr/person (förutsatt att ni reser på billigaste sätt). Om ni önskar specialkost så meddela Kerstin Anderlind det per e-post eller telefon.

Besök gärna Skepparholmens hemsida www.skepparholmen.se, där ni också kan beställa olika behandlingar. Behandlingarna, som ni bekostar själva, ska beställas senast 2 veckor före.

Anmälan

Anmäler till helgen gör du/ni genom att sätta in 500 kr/person till föreningens bankgiro 5796-3647 senast den 15 mars.

Observera att anmälan är bindande.

Har ni frågor kan ni ringa eller e-posta till

Lisa Bernström tfn 08-604 24 70
bernstrom@globalnet.net eller

Kerstin Anderlind tfn 08-590 884 92
anderlind@swipnet.se

VÄGBESKRIVNING



Bil: Från Gamla Stan-Slussen: Kör väg 222 Nacka /Gustavsberg. Efter ca 1 mil passeras Skurubron och 1 km därefter följ avtagsskyltar Orminge. Följ sedan skyltar Hasseludden och kör Hasseluddsvägen ca 2 km till Skepparholmens grindar på höger sida. Körtid från Slussen ca 15 minuter.

Båt: Waxholmsbåt från Strömkajen vid Grand Hotel till Hasseluddsbryggan, 30 minuters resväg. Turupplysning på Waxholmsbolaget, tnr 08-679 58 30.

Buss: Från Slussen går det bussar till Skepparholmen. Beroende på vilken tid på dygnet ni väljer att resa är det olika bussnummer som trafikerar sträckan Slussen-Orminge centrum, vilken buss ni tar ser ni i turlistan för buss nummer 417. I Orminge centrum byter ni till anslutande buss nummer 417 mot Hasseludden. Avstigning Hamndalsvägen. Resan tar ca 30min. 300m från hållplatsen hittar ni Skepparholmen Konferens/Krog/Spa.

LAM - FORSKNING I DESPERAT BEHOV AV VÄVNAD GLOBALT NÄTVERK KRING LAM UNDER UPPBYGGNAD

*Sammanfattning från
LAM Treatment Alliance Global LAM Patient Summit
11-13 januari 2008, Oxford, Storbritannien*

57 forskare, kliniker, patienter och anhöriga från 17 olika länder möttes nyligen i Oxford för att utveckla konkreta framsteg i forskningen efter behandling vid LAM. Syftet var att etablera vägar för patienter att kunna stödja och underlätta forskningen. Den mest begränsande faktorn för forskningen är inte brist på intresse hos forskarna, inte heller pengar, utan tillgången till LAM - vävnad och patient-data. Forskarna emotser vävnad inklusive vätska från LAM-patienter för att kunna fortsätta sitt arbete. Under konferensen i Oxford uppmärksammades dessa två stora problem och följande lösningar hittades.

1. Europeiskt tissue-network (vävnads-nätverk)

Amerikanska NDRI (National Disease Research Interchange) har sedan mars 2007 koordinerat införskaffning och distribution av färsk och fixerad LAM vävnad med mycket stort engagemang till bästa resultat. Vävnad är allt som potentiellt innehåller LAM-celler, såsom prov från lymfvätska, blod, urin, lungor och njurar mm. För att kunna skapa ett effektivt globalt nätverk för forskning erbjöd sig NDRI att hantera LAM vävnad såväl inom som

utom USA. Det mesta av stödet kommer till att börja med att riktas mot Europa, men man undersöker även möjligheterna för att assistera i andra delar av världen.

För att donera vävnad och vätska till LAM-forskningen, är första steget att lämna kontaktuppgifter och fylla i ett formulär för samtycke. Formuläret håller på att uppdateras och översätts till andra språk än engelska bl a svenska.

Om man vet att man ska genomgå en biopsi, thorax-dränage, transplantation, bronkit-sköljning, eller annat invärtes ingrepp, sänder man ett e-mail till NDRI och talar om vilket ingrepp som ska göras, var och när, sen ser NDRI till att det snabbt kommer till rätt forskare och bästa möjliga användning.

En omfattande lista på vävnader angelägna för forskningen, kommer snart att skickas ut. Det är sannolikt att även blod och urin kommer att bli värdefullt.

2. Global LAM-databas: LAMsight

MIT (Massachusetts Institute of Technology) Media Lab håller på att utforma en databas, där LAM-patienter över hela världen kan registrera

sina uppgifter. Det är viktigt att forskarna kan ta reda på hur många patienter som finns i varje land och kunna få allmän information om dem. Detta kommer att hjälpa utformningen av kliniska försök och kommer också att hjälpa forskare och andra patienter (förutsatt att man tillåter denna möjlighet vid registreringen) att kontakta patienter med nyheter om utvecklingen av forskning och kliniska försök.

Data kommer att vara ytterst väl skyddat från otillbörlig access och patientens integritet har högsta prioritet i databasens utförande. Som registrerad användare får patienter också tillgång till totala data. LAMsight kommer att vara användbart för både intresserade kliniker och LAM-forskare. Just nu testas en preliminär version av databasen. Den kommer att annonseras på LTA's hemsida och på så många LAM organisationers webbsida som möjligt så snart som registreringen öppnas för hela LAM samfundet. Det förväntas ske inom 3 – 6 månader.

Databasen kommer förmodligen att ge patienterna större möjlighet till mer systematiska svar på deras frågor. Frågor och svar som idag

postas på lokala mail-listor kommer att kunna organiseras effektivt och göras tillgängliga för många fler patienter.

Forskarna får tillgång till en mycket större data-pool och möjlighet att kunna kontakta villiga patienter för att få ytterligare information och kunna invitera dem att delta i kliniska försök.

LTA kommer att arbeta nära forskarna för att försäkra sig om att databasen är utformad på ett sätt som maximerar användbarheten och anpassas både till forskning och gällande förordningar.

Det är bara genom samarbete och gemensamma krafter som vi kan åstadkomma snabbast möjliga framsteg i vår strävan efter en behandling. Genom att donera vävnad och delta i den globala databasen, kan vi hjälpa forskarna att hjälpa oss! The Global Patient Summit Coordinating Committee

2008-01-28 / Berit Öberg

Neuropsykiatriskt och neuropediatriiskt team

för barn och ungdomar med ovanliga och mindre kända handikapp.

Barnneuropsykiatriska och barnmedicinska kliniken, Barndivisionen på Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra har sedan 1994 bedrivit utvecklingsprojekt med stöd av statligt stimulansbidrag för utredning och habiliteringsverksamhet. De positiva erfarenheterna gav möjlighet att fortsätta verksamheten i anorlunda form vilket innebar Socialstyrelsens stöd för en två-årsperiod för att utveckla ett team för barn med ovanliga och mindre kända handikapp.

Detta projekt har nu avslutats och kvar finns en permanentad verksamhet som innebär att barn och ungdomar med Tuberös skleros erbjuds bla utredning, diagnosticering och utbildning.

För ytterligare information kontakta gärna koordinator Anna Söderholm

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra, 416 85 Göteborg

Tel: 031-343 57 67

SVENSKT LAM – NÄTVERK?

LAM (lymphangiomiomatosis) är en mycket sällsynt lung-sjukdom, som drabbar kvinnor i fertil ålder. LAM kan förekomma både med tuberös skleros och utan (sk sporadisk LAM). Förekomsten är ca 1/100.000. Bland kvinnor med tuberös skleros räknar man med en förekomst av ca 40%, varav de allra flesta är helt symtomfria.

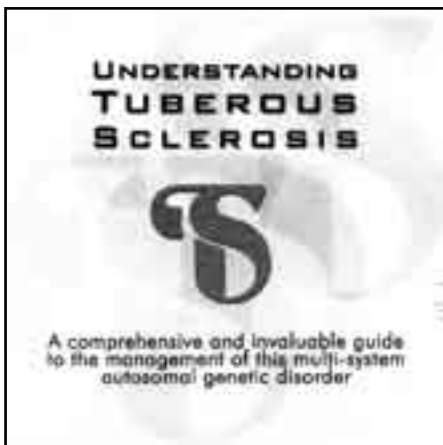
Nätverket LTA (LAM Treatment Alliance) www.LAMTreatmentAlliance.org är en oerhört aktiv organisation, som tagit som sin främsta uppgift att på rekordtid finna behandling för sjukdomen. De anordnar minst en gång om året globala forskningskonferenser. I Oxford i januari deltog förutom kliniker och forskare även representanter för patientföreningar i olika länder. Jag blev inbjuden från Sverige för att delta i denna mycket givande och spännande konferens. Från Sverige deltog, förutom jag själv, en intresserad överläkare och en medicinstuderande från Karolinska institutet.

I Sverige finns så vitt vi vet ingen organisation för personer med LAM. Vi börjar nu leta rätt på patienterna för att bygga upp ett svenskt nätverk. Själv känner jag till minst fyra kvinnor med tuberös skleros och LAM. Säkerligen finns flera. Det känns mycket angeläget att Sverige och TS-föreningen deltar i det globala nätverket.

Berit Öberg 2008-01-28

Är du intresserad av att delta i nätverket kontakta

Berit Öberg lennart.berit@telia.com
Lisa Tell lisa.tell@vattnet.com



Ni vet väl att det finns en CD-rom med TS-information till försäljning i föreningen.

Den är framställd av den engelska TS-föreningen för läkare och annan personal, och ger omfattande och kvalificerad information på engelska.

Den läkare ni har kontakt med är säkert intresserad. Men den passar också för föräldrar som vill veta mer om TS.

Priset är 50:- + porto för medlemmar, övriga betalar 250:- + porto.

Beställs enklast genom att skicka e-mail till anderlind@swipnet.se och tala om hur många ni är intresserade av att köpa.

Eller ring 08-590 884 92.

Systemkrav: PentiumPC med 16Mb RAM
Windows 95/98/ME/2000

Styrelse 2008



Ordf.
Lilian Hasselblad
Ekebyvägen 23
186 34 Vallentuna
Tfn 08-511 770 57
lilianhasselblad@ownit.nu



Ord.
Mari Eriksson
Ugglebodavägen 224
293 93 Olofström
Tfn 0454-32 70 80
uggleboda@spray.se



V. ordf.
Inger Simander
Storgatan 6
852 30 Sundsvall
Tfn 060-55 24 91
inger.simander@spray.se



Ord.
Jonny Westbom
Back Pers väg 1
780 41 Gagnef
Tfn 0241-618 78
jonny.westbom@ltdalarna.se



Kassör
Mona Trulsson
Coldinuvägen 20
371 41 Karlskrona
Tfn 0455-151 58
mona@trulsson.se



Suppl.
Lisa Bernström
Gondolgatan 7
128 32 Skarpnäck,
Tfn 08-604 24 70
bernstrom@globalnet.net



Sekr.
Kerstin Anderlind
Vitmäravägen 7
194 60 Upplands Väsby
Tfn 08-590 884 92
anderlind@swipnet.se



Suppl.
Magdalena Bergh
Gästgivaregatan 6
290 10 Tollarp
TFn 044-31 22 21
magdalenab@mail.com



Ord.
Paco Garcia
Sjättenovembervägen 202
125 34 Älvsjö
Tfn 08-669 85 23
pacogarcia@comhem



Har du flyttat?

Meddela i så fall
TS-föreningen
din nya adress!

Om Du/Ni har frågor, kontakta någon av oss i styrelsen.

FÖLJANDE MATERIAL FINNS:

CD-rom Kvalificerad information på engelska för läkare och andra professionella. Framställd av den engelska TS-föreningen.

- | | |
|--|-------|
| <input type="checkbox"/> köp familj/enskild medlem | 50:- |
| <input type="checkbox"/> köp icke medlem | 250:- |

Film ”Tuberös Skleros- en sjukdom med många ansikten”

- | | |
|--|-------|
| <input type="checkbox"/> köp familj/enskild medlem VHS | 50:- |
| <input type="checkbox"/> köp familj/enskild medlem DVD | 50:- |
| <input type="checkbox"/> med engelsk översättning VHS | 50:- |
| <input type="checkbox"/> köp icke medlem | 150:- |

- | | |
|--|------|
| <input type="checkbox"/> Tuberos Sclerosis complex with Differential Diagnosis | 40:- |
|--|------|

- | | |
|---|------|
| <input type="checkbox"/> Tuberos Sclerosis...more than just skin deep (färgbroschyr) | 30:- |
|---|------|

- | | |
|------------------------------------|------|
| <input type="checkbox"/> TS-bladet | 10:- |
|------------------------------------|------|

- | | |
|---|--------|
| <input type="checkbox"/> Information från socialstyrelsen | Gratis |
|---|--------|

- | | |
|---------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Medlem | <input type="checkbox"/> Icke medlem |
| Porto tillkommer. | |

Kryssa i önskat material och sänd listan till:



Göran Anderlind

Vitmåravägen 7
194 60 Upplands Väsby
08-590 884 92
anderlind@swipnet.se

Material sändes till:

Namn: _____

Adress: _____

Postadress: _____