

T-S-BLADET

Nr 2 • 2010 • Årgång 19

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 Kerstin Anderlind

Vitmåravägen 7, 194 60 Upplands Väsby
anderlind@swipnet.se

Nästa presstopp ska vara 31 okt 2010.

Föreningens Bankgiro: 5796-3647

Fondens Bankgiro: 5072-8914

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

Innehåll

Fakta om TS	sid 2	Pressmedelande Novartis	14
Annons från Ågrenska	4	Årsmöte Riksförbundet	
Ordförande har ordet	5	Sällsynta Diagnoser	16
Årsmöteshelg 8-9 maj 2010	6	Presentation Pia	17
Hudproblem vid TS	8	25-årsjubileum i den Norska TS-föreningen	18
En mammas kamp för sin son	10	Styrelsen 2010	19
Klackskor	13	Följande material finns	20





**Familjevistelse för barn och ungdomar med tuberös skleros
på Ågrenska den 13 - 17 december 2010**

Ågrenska på Lilla Amundön, i Göteborgs södra skärgård, planerar en femdagarsvistelse för familjer som har barn och ungdomar med tuberös skleros.

Familjevistelserna på Ågrenska vänder sig till familjer som har barn med sällsynta diagnoser. Hela familjen deltar eftersom ett barns funktionsnedsättning påverkar alla familjemedlemmar. Verksamheten erbjuder en unik möjlighet för föräldrar att få kunskap, träffas, utbyta erfarenheter och reflektera. Genom föreläsningar och diskussioner får föräldrarna ta del av medicinska, pedagogiska och psykologiska aspekter av funktionsnedsättningen och dess konsekvenser i vardagen. Barnen med diagnos och deras syskon får också ett skräddarsytt program som innehåller förskole-, skol- och fritidsverksamhet. Information om funktionsnedsättningen, diskussioner och erfarenheter ingår även i barnens program.

Personal från hemorten kan under två dagar delta i samma föreläsningar och diskussioner som föräldrarna.

Syftet är att deltagarna ska få ökad kompetens att hantera sin vardag.

Innehållet i familjevistelsen läggs upp samråd med professor Paul Uvebrant, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg samt Svenska Föreningen för Tuberös Skleros.

För mer information kontakta:

Maria Svensson, sekreterare	031-750 91 46
Ingrid Fabo, sekreterare	031-750 91 62
Jenny Ranfors, koordinatör	031-750 91 41
AnnCatrin Røjvik, planeringsansvarig	031-750 91 70
Marianne Alexanderson, utbildningsansvarig	031-750 91 69

Familjeverksamheten Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås.

Telefon: 031-750 91 00

E-post: agrenska@agrenska.se, www.agrenska.se

Ordföranden har ordet.

Midsommar. Samma händer mig varje år. Jag hinner inte med. Hinner inte njuta av våren innan naturen hunnit fram till midsommar. Perioden mellan hägg och syréen vart tog den vägen. Jag är bra på att ge andra råd att njuta varje dag och ta vara på livet. Självt sitter jag här förvirrad och undrar hur det kunde bli så här även detta år att våren bara försvann.

Att njuta och ta vara på alla glädstunder är något vi måste bli bättre på... Jag blev så glad när jag läste Petras lilla berättelse om då hon iakttog sina döttrar och blev så där härligt varm i hjärtat...

En annan berättelse i detta nummer är Pias varma beskrivning av hennes familj och då

främst sonen. Jag har nog inte helt fel om det är fler av er som kommer att känna igen lite i era egna TS-barn i beskrivningen. Jag kunde det i alla fall.

Jag vet att just de där små berättelserna om våra familjer är uppskattade och jag önskar att fler skickar in bidrag till TS-bladet.

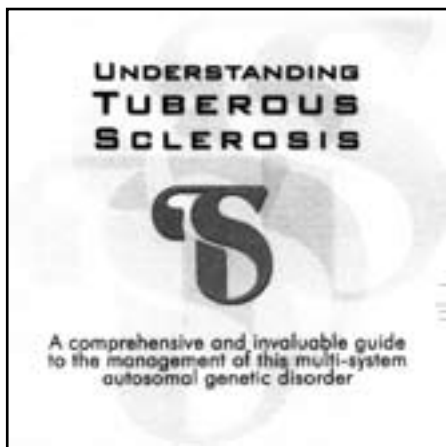
Ta nu och njut av sommaren så ses vi igen till hösten.

Lilian Hasselblad



Har du flyttat?

Meddela i så fall
TS-föreningen
din nya adress!



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

Årsmöteshelg 8-9 maj 2010 på Clarion Hotell Kompaniet i Nyköping

Vi samlades för att börja årsmöteshelgen med att äta lunch tillsammans. Lunchen blev förse-
nad p g a att något i köket krånglade, så medan
vi väntade på maten passade Lilian Hasselblad
på att hälsa alla välkomna och informera om
helgen. När vi ätit samlades vi i konferenssalen
för att ha vårt årsmöte. Berit Öberg valdes
till mötesordförande, och själv blev jag vald
till att vara sekreterare. Paco Garcia och Len-
nart Pettersson valdes av mötet till att justera
protokollet. Dagordningen godkändes, och
så rullade det på punkt efter punkt. Verksam-
hetsberättelsen lästes och blev efter en justering
av årtal och tillägg av ett namn godkänd. Den
lades därefter till handlingarna.

Mona Trulsson, kassör i föreningen, redo-
gjorde för resultat- och balansrapporterna,

och läste upp revisionsberättelsen. Årsmötet
godkände handlingarna och beviljade sedan,
på revisorernas förslag, styrelsen ansvarsfrihet
för verksamhetsåret 2009.

Så blev det dags att välja styrelseledamöter.
Lilian Hasselblad valdes till att vara ordfö-
rande i föreningen under ett år. Tre ordinarie
ledamöter valdes. Det blev Bo Karlberg, Sofia
Sahl och Kerstin Anderlind som valdes till att
vara styrelsemedlemmar under 2 år. Mona
Trulsson, Petra Moström och Mari Eriksson
har alla tre ett år kvar av sin mandatperiod.
Pia Lundström fortsätter att vara suppleant i
styrelsen ytterligare ett år, och till ny suppleant
valdes Christina Drangel. Föreningens reviso-
rer under kommande verksamhetsår fortsätter
Arto Taxell och Staffan Liljesved att vara. Till



att vara ny valberedning valdes Annika Hallberg Juhlin och Elisabeth Nilsson. Styrelsen föreslog oförändrad medlemsavgift, och årsmötet beslutade enligt förslaget, så årsavgiften för 2011 blir alltså 200 kr per familj och 300 kr för institution.

Nästa årsmötesplats och tid är årsmötets uppgift att besluta om, men styrelsen fick i uppdrag att ordna det. Det fanns en övrig fråga som gällde TS-fonden. Frågan gällde om man kan ansöka om bidrag från vår fond till aktiviteter som t ex en familjehelg. I TS-fondens stadgar står det "Fonden har till ändamål att av sina tillgångar lämna bidrag till forskning, utbildning och annan verksamhet som främjar de syften som företräds av Svenska föreningen för TS".

Berit Öberg förklarade årsmötet avslutat, och därefter tackade Lilian Hasselblad för förtroendet att få vara ordförande.

Lilian Hasselblad frågade sedan de närvarande om det finns intresse av att föreningen ordnar en familjehelg någon gång under år 2011, och om Furuboda kan vara en lämplig plats. Många var intresserade av en sådan helg, men alla var inte säkra på att Furuboda var det bästa

alternativet. Vi bestämde att Annika Hallberg Juhlin lägger ut en länk på hemsidan till en enkät, där de som var med på familjehelgen förra året utvärderar Furubodavistelsen. Styrelsen får sedan utifrån resultatet av enkäten arbeta vidare med en eventuell familjehelg.

Efter en paus med kaffe, frukt och lite till var det dags att hälsa Maria Ekbäck Palmetun, överläkare vid Regionsjukhuset i Örebro, välkommen. Hon föreläste om TS och hudproblem. På en annan plats i tidningen kan ni läsa en artikel av Bo Karlberg, där han sammanfattar föredraget.

På kvällen åt vi en gemensam middag, och sedan blev det mycket prat om medicineringar, behandlingar, och en mängd andra saker om och kring TS.

Efter frukosten på söndagen fick vi lyssna till Jenny Lexhed, föreläsare, författare och mamma till en pojke med autism. Ett sammandrag av hennes föreläsning har Petra Moström skrivit och det finns också att läsa i tidningen.

Kerstin Anderlind



Skutskepparhusen i Nyköping

Hudproblem vid TS

Sammanfattning av föredrag av överläkare Maria Palmetun Ekbäck, Hudkliniken, Universitetssjukhuset Örebro. Föredraget hölls den 8 maj vid TS-föreningens årsmöte i Nyköping.

Hudkliniken i Örebro har cirka 30 anställda, varav 10 läkare. Man har en bred verksamhet inom sin specialitet och bedriver en framgångsrik laserdermatologisk verksamhet samt har erfarenhet av YAG-, CO₂-, VPW- och färglasrar. Kliniken har mångårig erfarenhet av att laserbehandla barn i narkos.

Maria gav först en sammanfattning av TS och de typiska hudsymptom som uppträder i samband med TS som exempelvis angiofibrom i ansiktet, vita fläckar (ash leaf) och nagelfibrom. Mindre vanliga, men mycket typiska för TS, är förhårdnader i pannan och på länderyggen. I munhålan kan det förekomma tandköttsfibrom (gingivala fibrom) och gropar i tändernas emalj. Tandköttsfibrom kan tas bort av tandläkare.

Behandlingsmetoder, generellt.

1. Angiofibrom. Färglasrar initial, en sen länge använd teknik. Upphöjningar behandlas med CO₂-lasrar. Upprepade behandlingar krävs. Behandlingen måste återupptas om hudförändringarna blir störande på nytt. Minimal efterbehandling då färglasrar används, sår uppträder nästan aldrig i samband med denna behandling. Med CO₂ lasrar kan man behandla utan att det blöder så mycket, eftersom mindre kärl försluts av CO₂ lasern. Ett alternativ för behandling av mindre angiofibrom är med KTP-lasrar om man inte har någon kyla i tippen och dubbelpulsar. KTP-lasern är annars lämplig för behandling av ytliga blodkärl. Bäst reagerar tunna och ytliga blodkärl. Hudens ljusa färg tillåter KTP-laserns effektiva bruk; hudens



Maria avtackas av Lilian

naturliga, kraftiga pigment eller solbränd hud försvagar emellertid laserstrålens effekt, samt medför risk för oönskad brunpigmentering i huden. En nyligen beskriven behandlingsform är ALA-PDT i kombination med färgämneslasrar (ALA-PDT är topical 5-aminolevulinic acid with photodynamic therapy) som i USA fått godkännande för behandling av vanlig acne, men som i framtiden kanske kan användas även vid behandling av angiofibrom.

2. Periunguinala fibrom. Dessa fibrom uppträder på fingrar och tår och behandlas med CO₂-lasrar eller kirurgiskt. Fibromet återbildas nästan alltid varför upprepade behandlingar krävs.



3. Fibrösa plack i pannan. Fibrösa plack består av bindvävsceller, kolesterol, makrofager och döda celler. Placken kan, vid tillräcklig storlek, orsaka förträngningar i kärlen. Avlägsnas kirurgiskt.

4. Mjuka fibrom uppträder vanligen från 35-40 års ålder. Hos patienter med TS kan de uppstå redan i tidiga tonår och i relativt riklig mängd. Dessa fibrom är lätt att avlägsna kirurgiskt.

5. Gingivala fibrom (tandköttsfibrom) kan tas bort av tandläkare.

Besöksrutiner och bedövningsformer tillämpade i Örebro

Vid Hudkliniken, Universitetssjukhuset i Örebro, tillämpas rutinen att man vid första besöket ges ingående information om behandlingen. Därefter genomförs en undersökning och slutligen görs en bedömning av en narkosläkare. Efter detta första besök sätts tid upp för behandling(ar).

Några bedövningsformer:

1. EMLA anestesi. EMLA är namnet på ett lokalanestetikum (från AstraZeneca) för ytanestesi. En salva som läggs på två timmar innan behandling sker.

2. Lokalbedövning av området, infiltrationsanestesi.

3. Blockader, bedövning av området som ska behandlas genom att den hudgren som står för känseln i området bedövas

4. Sövning. Barn som ska laserbehandlas, sövs som regel vid större ingrepp om det inte finns medicinska orsaker som talar emot detta. Barn med TS sövs i stort sett alltid, återigen under förutsättning att det inte finns medicinska risker i samband med nedsövning. Flera av våra TS-medlemmar kan vittna om professionell patientbehandling i Örebro.

För att få behandling vid Universitetssjukhuset i Örebro krävs remiss. Olika remissregler gäller för olika landsting. Man får undersöka detta på sin hemort.

Maria berörde avslutningsvis den nya forskningen kring Rapamycin och den inhiberande effekt som denna substans har även för de hudförändringar som uppträder i samband med TS. Vi får med stor sannolikhet anledning att återkomma till Rapamycin och dess effekter i senare artiklar. Närvarande TS-medlemmar tackade Maria för ett intressant föredrag och för den empati hon visar för patienter med TS.

Bo Karlberg

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.

En mammas kamp för sin son

Efter frukost på söndag morgon var det dags för Jenny Lexhed att hålla sin föreläsning.

Jenny är civilekonom, kommunikationschef och har tillsammans med sin man grundat företaget Talarforum. Men anledningen till att hon kom till ett regnigt Nyköping denna söndag var för att berätta om sin resa med att få ett barn med autism. Jenny Lexhed har skrivit boken “Det räcker inte med kärlek - en mammas kamp för sin son”.

Jenny och hennes man har tillsammans tre barn : Oskar 12 år, Emma 10 år och Sanna 6 år. Boken hon har skrivit handlar om hennes förstfödda son Oskar.

Oskar föddes en kall decemberdag. Efter en fullt normal förlossning var det dags för hemfärd. Som alla nyblivna föräldrar längtade de hem och såg framför sig hur mysigt de skulle ha det tillsammans, deras lilla familj.

Men det blev inte riktigt som de hade tänkt sig - Oskar han skrek och skek. Nog för Jenny visste att spädbarn kunde skrika men det var något som inte stämde tyckte hon. Vad de gjorde kunde de inte trösta Oskar. Han skrek både dagar och nätter - det var en jobbig tid, dels fick de inte sova och dels grälade och anklagade de varandra mycket.

Tiden gick och Jenny fortsatte att ha en känsla av att något inte stämde. De gånger hon försökte prata med sin man om det slog han bara bort det, inte var det något fel på Oskar, kanske var han lite annorlunda men det betyder ju inte att det behöver vara något fel på honom för det. Men när de andra barnen lekte med leksakerna så hade Oskar sönder dem eller radade upp dem bara.

Vid 2-årsåldern drog sig Oskar undan mer och

mer, han började få stora utbrott och skrek mycket. Allt var tvunget att vara i en viss ordning annars så blev det kaos för Oskar.

Eftersom Jenny sedan länge känt oro för sin son hade hon flera gånger frågat BVC om råd men de sa att alla barn var olika och att allt var som det skulle. Jennys man och hennes svärmor tyckte att hon överdrev och såg allt negativt.

Till slut fick de dock komma till en logoped eftersom Oskar inte börjat prata ännu. Men eftersom Oskar inte sa något eller gav någon som helst respons så kunde de inte genomföra något test, de fick en ny tid veckan efter ... men samma sak denna gång, ingen som helst respons från Oskar. Logopeden tyckte att Oskar skulle genomgå en neuropsykologisk utredning istället. Jenny förstod på en gång vad hon menade för hon hade själv tänkt i dessa baner men in det sista så hoppades hon ändå att det kanske kunde vara något annat. När utredningen var färdig fanns ingen tvekan - Oskar hade autism.

Allt kändes helt plötsligt som en svart avgrund, många tankar flög runt i huvudet på Jenny. Hon tänkte på filmen “Rainman” och på “Elisabeth” - Sveriges farligaste kvinna... var det så det skulle bli nu???

Att få en diagnos på sitt barn är en stor sorg, sorgen blir mer hanterbar med tiden men den finns alltid kvar.

Under den här tiden föddes lillasyster Emma. Att få ihop vardagen med två småbarn kan många gånger vara tufft men att också klara av att ha ett annorlunda barn som krävde så mycket mera än andra barn och dessutom hantera sorgen mitt alltihopa var många gånger outhärdligt. Många gånger satte hon barnen



i bilen, det var ett av de få ställen Oskar var lugn på, och bara åkte, barnen somnade och Jenny grät och grät, sorgen var tvungen att komma ut.

Nu när Oskar fått sin diagnos trodde Jenny att det skulle vara självklart att de skulle få hjälp men det var väntetid på över ett år. Inte kunde de vänta nu när de väl fått diagnosen. Jenny började själv sätta sig in i olika terapiformer, men oj vad mycket olika det fanns; taktil stimulering, holding, syrgastält, lyssna på klassisk musik, olika dieter m fl.

Jenny märkte att Oskar var intresserad av bilder och filmer. Hon började med att spela in Oskar på video och säga hans namn. Efter att ha visat filmen för Oskar flera gånger sa han till slut sitt eget namn. Vilken lycka! Det fungerade! Efter det fortsätter Jenny att spela in fler personer i omgivningen. När de skulle göra något nytt introducerade Jenny det med en förinspelad film. Allt detta tog mycket tid. Jenny började

även träna Oskar med Lövåsmetoden och bara där la hon ner 25-40 träning i veckan. Hela dagarna gick åt till att vara med barnen och att träna med Oskar. Nätter och kvällar ägnade hon åt att läsa forskningsrapporter och samla information om autism. Jenny skrev själv långa uppsatser om allt hon hittade och hon skrev ner de teorier hon hade om varför Oskar var som han var. Hon började vid det här laget bli besatt. Familjen började reagera på att Jenny blev allt mer konstig. Hon kände sig förföljd, såg tecken i mycket och kände att hela världen konspirerade mot henne. Jenny trodde även att barnen kunde läsa hennes tankar. Hon inbillade sig att hennes döda pappa levde. Detta är bara några exempel på vad som snurrade i hennes huvud. Till slut fanns inget annat än psykiakuten där hon fick diagnosen utmattningspsykos.

Att vara på en psykiatrisk avdelning kan vara otäckt för en person som känner sig förföljd

och övervakad. Samtidigt var det skönt för Jenny att släppa Oskar. Men eftersom Jenny var manisk tog det inte lång tid innan hon började bekymra sig för de andra patienterna på avdelningen och hur hon kunde vara de behjälpliga. Hon anordnade en del olika aktiviteter för att lätta upp stämningen. Jenny var manisk vilket innebar att hon tyckte att hon själv var världsbäst. Jennys manier fortsatte trots medicinering och så småningom fick hon endast vistas på sitt eget rum för att bespara de andra patienterna och sig själv från sina maniska idéer. Efter fem veckors tvångsvård och efter att ha prövat flera olika mediciner började Jenny sakta men säkert komma tillbaka till verkligheten.

Men det räckte inte även vardagslivet med familj och man måste fungera. Jennys man var tvungen att bli mer delaktig i arbetet kring Oskar för att Jenny inte skulle riskera att hamna i samma sits igen. Det var ett tufft jobb. Under en period var det riktigt kritiskt och de höll på att gå skilda vägar. De lyckades rädda sitt äktenskap med stöd och hjälp av en psykolog från Habiliteringen.

Oskar gick nu i förskolan med resurs. Tillsammans med resursen och med mycket hjälp från farmor började de på nytt intensivträna med Lövåsmetoden och tydliggörande pedagogik. Arbetet gav resultat! Vid ett tillfälle när Jenny är på konferens med jobbet ringer telefonen och Jenny svarar och hör Oskar säga:

- Mamma, kom hem!

Jenny struntar i konferensen och visar Oskar att han gjort sig förstådd. Hon är hemma på en timme!

Oskar är idag 12 år och klarar sig ganska bra själv. Han pratar inte så mycket, men kan göra sig förstådd och kan använda mobiltelefon. Bl a kan han själv cykla fram och tillbaka till köpcentrat. Familjen försöker leva ett så vanligt

liv som möjligt. Oskar säger ofta nej till olika saker, men tar man livet med små steg så går det bra!

Jenny avslutade sin föreläsning med följande råd:

- Sök avlastning genom LSS.
- Ge syskon egen tid.
- Ge varandra egen och tillsammanstid.
- Ha bra dialog med förskola/skola.
- Träna med och var aktiv med barnet med t ex IBT.
- Se till styrkor, möjligheter och intressen hos barnet.
- Undvik särbehandling.
- Släpp kontrollbehovet.
- Låt barnet ta ansvar.

Jenny avslutade med att säga: Föräldrakraft är det starkaste som finns, det gäller att sätta gränser så att man inte bränner ut sig.

Vi var flera som redan hade läst boken innan och visste lite om vad Jenny skulle prata om. Själv hade jag höga förväntningar och jag blev inte besviken. Två timmar med Jenny gick fort, hon berättade sin historia med mycket värme och en del humor. Många av oss kände nog igen sig i flera situationer.

För er som inte läst boken kan jag inte annat än att uppmana er att göra det - ni kommer inte att bli besvikna!

*Petra Moström
Nyköping*

Klackskor

För ett tag sedan skrev jag ett inlägg på vårt forum under fliken vardag. Eftersom alla inte har tillgång till dator och därmed vår hemsida och forum så skriver jag det här i vårt blad också.

Att vara lillasyster i vår familj är inte alltid så lätt. Jag har många gånger dåligt samvete för att jag inte hinner ge lillasyster lika mycket tid och uppmärksamhet som jag önskar men så är det i en TS-familj.

Men tänk ändå så mycket syskon lär sig som de inte skulle göra i en "vanlig" familj.

En eftermiddag för ett tag sedan så lånade lillasyster Moa ut sin finaste klackskor till sin storasyster Maja. För första gången skulle Moa ta med sig Maja till en tjej på gatan för att

fråga om att leka. Själv stod jag gömd bakom husknuten för att se att allt gick bra.

Med en stödjande arm av Moa stapplande Maja fram på gatan i klackskorna. Det började blåsa ordentligt och Maja ropade högt "fy fasan vad kallt det är". Snabbt tog Moa av sig sin kofta och satte på Maja den och knäppte omsorgsfullt. Ingen öppnade hos grannen så de gick hemåt, Maja med lillasysterns kofta och stödjande arm, för klackskor är inte lätta gå med!

Det värmer verkligen i mitt hjärta att se denna omsorg som min lilla 6-åring visar sin storasyster. Att bara låna ut sina finaste klackskor kan jag tycka är stort nog!

// Petra, stolt mamma till två underbara tjejer





Novartis
Box 1150
183 11 Täby
Tel 08-732 32 00
Fax 08-732 32 01
www.novartis.se

PRESSMEDDELANDE

2010-06-07

Lovande behandling mot sällsynt hjärntumör hos unga

Tuberös skleros är en medfödd sjukdom som orsakar tumörliknande förändringar i flera organ i kroppen. Särskilt barn och unga kan få en typ av hjärntumör, kallad SEGA. Nu visar en ny studie presenterad vid den pågående amerikanska cancerkongressen ASCO att hos tre av fyra patienter som behandlas med Afinitor minskade tumören med minst 30 procent. Tidigare har kirurgi varit enda alternativet.

I Sverige finns omkring 500 personer med svår tuberös skleros och varje år föds ett tiotal barn med denna form av sjukdomen. Tuberös skleros karaktäriseras av tumörliknande förändringar i hjärnan och andra organ i kroppen. I sin allvarligaste form kan sjukdomen ge svåra kroppsliga och mentala funktionsnedsättningar som epilepsi, utvecklingsstörning och adhd.

Krympande tumör

SEGA är en hjärntumör som utvecklas hos mellan 5 och 20 procent av patienterna med Tuberös skleros, främst barn och unga. Tumören är i sig godartad men kan genom sin växt öka trycket i hjärnan och orsaka olika neurologiska symtom. Hittills har kirurgi varit den enda behandlingen. SEGA är en förkortning för subependymal giant cell astrocytom.

I den nu aktuella fas II-studien ingick 28 patienter mellan 3 och 34 år som behandlades med cancerläkemedlet Afinitor (everolimus). Resultaten visar att efter sex månader hade tumören krympt med minst 30 procent hos tre av fyra patienter ($p < 0.001$). Inte någon behövde opereras och ingen utvecklade nya tumörer. (1)

”Explosionsartad utveckling”

– Resultaten är intressanta på många sätt och gör mig optimistisk inför framtiden, säger Berit Öberg, svensk representant i den internationella patientföreningen Tuberous Sclerosis International. Hon har som förälder till ett barn med tuberös skleros i mer än 20 års tid följt den internationella forskningsfronten och är även grundare av Svenska föreningen för tuberös skleros.

– Utvecklingen har varit explosionsartad. Nu är det viktigt med fortsatta forskningsinsatser. Den stora utmaningen blir att hitta nästa generations behandling.

Mot bakgrund av resultaten ska nu en ansökan om godkännande för behandling av SEGA lämnas till den amerikanska läkemedelsmyndigheten FDA.

Tuberös skleros

Tuberös skleros är en medfödd genetisk sjukdom som innebär att ojämna förhårdnader bildas i hjärnbarken och omogna celler hamnar på fel plats under fosterutvecklingen. Följden blir tumörliknande förändringar i olika organ i kroppen, men framför allt i hjärna, njurar, hjärta, ögon, lungor och hud. Svårighetsgraden kan variera från lindriga symtom med bara små hudförändringar till svåra funktionsstörningar som epilepsi, utvecklingsstörning och adhd. Tuberös skleros kan inte botas och därför riktas behandlingen in på att lindra symtomen. Omkring 500 personer i Sverige beräknas ha en svår form av sjukdomen.

Afinitor

Afinitor (everolimus) verkar genom att blockera aktiviteten hos proteinet mTOR som är överaktivt vid tuberös skleros. mTOR har normalt en central roll för reglering av celledelning, nyttillväxt av blodkärl och cellens ämnesomsättning. Men vid den genetiska förändring (mutation) som ligger bakom tuberös skleros störs denna funktion. Följden blir att mTOR i stället driver fram en ökad produktion av hormoner, cytokiner, tillväxtfaktorer och förhöjd ämnesomsättning – störningar som är karaktäristiska för utvecklingen av tumörer. Afinitor är en mTOR-hämmare.

Frans DN et al. Everolimus for subependymal giant-cell astrocytomas (SEGAs) in tuberous sclerosis (TS). Abstract 2004. American Society of Clinical Oncology 2010 Annual Meeting, Chicago.

Presskontakt

Bengt Gustavsson, nordisk medicinsk chef, Novartis Onkologi
Mobil: 0708-89 33 97, e-post: bengt.gustavsson@novartis.com

Novartis

Med tydligt fokus på växande områden erbjuder Novartis en bred produktportfölj: innovativa läkemedel, förebyggande vacciner, diagnostiska verktyg, kostnadsbesparande generiska produkter och receptfria läkemedel för egenvård. Novartis är det enda läkemedelsföretaget med en ledande position inom alla dessa områden. Omsättningen för hela företagsgruppen uppgick 2009 till 44,3 miljarder USD och investeringar i forskning och utveckling till 7,5 miljarder USD. Novartis har sitt huvudkontor i Basel, Schweiz och finns representerat i mer än 140 länder med sammanlagt omkring 100 000 anställda.

För ytterligare information om företaget: www.novartis.se

Årsmöte Riksförbundet Sällsynta Diagnoser

Lördagen den 24 april höll Riksförbundet Sällsynta Diagnoser årsmöte i Sensus lokaler på Klara södra kyrkogata mitt i Stockholm. Representanter från TS-föreningen var Mari och David Eriksson.

Vid årsmötet omvaldes ordförande Elisabeth Wallenius enhälligt.

Det fastslogs också vid årsmötet att antalet medlemsföreningar ökat till 22, vilket ger sammanlagt drygt 8000 medlemmar. Det ger riksförbundet Sällsynta Diagnoser styrka i kampen för kompetenscenter för alla Sällsynta Diagnoser.

Efter lunch förde mötesdeltagarna en diskussion om vad vi som medlemsföreningar vill att Sällsynta Diagnoser ska göra.

Det framkom att man vill att Sällsynta Diagnoser ska fortsätta sitt arbete för medicinska kompetenscenter. Man vill också att de ska fortsätta sitt arbete med att uppvakta politiker och beslutsfattare, framför allt nu inför valet. Sällsynta Diagnoser ska också fortsätta ha kontakt med Socialstyrelsen, olika vårdgivare och försöka utöka sina kontakter med kommuner och landsting (det senare går dock väldigt trögt). Mötet ville också att man skulle fortsätta det påbörjade arbetet gällande sällsynta läkemedel, där man kämpar för att det är staten och inte enskilda landsting som ska bekosta sällsynta läkemedel.

Mari Eriksson

Presentation Pia

Hej! Här är en hälsning från Pia nyinvald i styrelsen sedan i fjol. Jag bor vid sundets pärla, nämligen i Helsingborg tillsammans med min man Jarl, vår 15-åriga son Anton, som har TS, och vår 20-åriga dotter Manda, som just nu reser runt i den stora kontinenten ”Down Under”.

Vi fick diagnos på Anton när han var ca åtta månader. Han har en utvecklingsstörning, epilepsi, med mycket aktivitet just nu under sömn som gör honom trött på dagarna. Vi är remitterade till Lund för att se hur vi ska gå vidare. Han har mycket problem med fibrom i ansiktet i kombination med acne. Han har laserbehandlats två gånger i Malmö. Han har angiomyolipom på njurarna och ena njuren har emboliserats två gånger. Hans rabdomyom på hjärtat har blivit mindre.

Anton går i en trevlig särskoleklass i Helsingborg med engagerad personal. Anton är en lugn, snäll, blyg, kille med härlig humor. Hans



stora intresse är att teckna, gärna insekter, skett, miljöer och robotar/monster. Han spelar gärna tv-spel eller letar upp olika bilder på nätet som kan inspirera honom. Han bygger fantastiska saker i papper, ståltråd, plåt eller annat material och är mycket uppfinningsrik. Han trivs bäst hemma och det är inte så lätt att få med honom ut på äventyr. Han är ljus- och ljudkänslig och blir lätt trött när vi byter miljö. Insekter är ett stort intresse, ett intresse som väckts även hos mig. Ett år så lyfte han på alla plattor runt huset för att hitta spindlar, det såg ut som en mindre jordbävning uppstått.

I vårt gamla hus flyttar spindlarna gärna in och bosätter sig och som det inte räckte så bygger Anton gärna egna nät i fönsterkarmar och små utrymmen överallt. Näja allt skapande är utvecklande!

Under det första året med Anton, mitt i allt elände, så var det skönt att hitta till TS-föreningen och genom den träffa andra fantastiska människor, alla med den gemensamma erfarenheten att leva med TS i familjen.

Pia Lundström



25-årsjubileum i den Norska Föreningen för Tuberös Skleros



Än en gång har jag haft förmånen att få ta del av styrkan och entusiasmen i den norska TS-föreningen. De firade 25-års jubileum den 24 april och dagen till ära sken en strålande sol på hundratals hurtiga norrmän som samlats i Oslo för en löpartävling.

Denna gång följde även min styrelsekollega Pia Lundström med och på söndagen som dock var något mer mulen, tog vi en rejäl promenad runt Oslo. Vi bytte erfarenheter om våra liv med TS och avslutade med en lunch i operahuset som lyste med sin häpnadsväckande arkitektur mot himlen.

Jubileumsmiddagen hölls på Radisson Blu hotell och tal hölls av bla Cecilie Kjerland, ordförande i den norska föreningen, Stein-Are Osnes vice ordf och Ketil Heimdal, genetiker.

Nästföljande dag hade vi ett informellt nordiskt möte som tyvärr ännu saknar tre deltagarländer

för att bli ”komplett”. Vi pratade även denna gång om de olika förutsättningar vi har att bedriva föreningsarbete. Norrmännen har starkt politiskt och ekonomiskt stöd, men självklart är det imponerande att se vilken kraft som gror då många hängivna personer engagerar sig i något som berör dem på det personliga planet.

Vi är eniga om att föreningarnas medlemmar bör få möjlighet att mötas. Den sista helgen i augusti i år, har alla svenska medlemmar möjlighet att delta i en familjehelg som den norska TS-föreningen anordnar på djurparken i Kristiansand.

Håll utkik efter mer information på vår hemsida www.ts-sverige.com.

Titta gärna in på den norska föreningens hemsida www.nfts.no.

TS-norden representant Sofia Sahl

Styrelse 2010



Ordf.
Lilian Hasselblad
Ekebyvägen 23
186 34 Vallentuna
Tfn 0708-95 13 02
lilianhasselbladf@hotmail.com



Ord.
Mari Eriksson
Ugglebodavägen 224
293 93 Olofström
Tfn 0454-32 70 80
mari.eriksson@oktv.se



V. ordf.
Bo Karlberg
Platåvägen 34
191 36 Sollentuna
Tfn 08-35 53 20
bo.karlberg@anchem.su.se



Ord
Petra Moström
Lugnagatan 5
611 57 Nyköping
Tfn 0155-605 595
laguna7@spray.se



Kassör
Mona Trulsson
Coldinuvägen 20
371 42 Karlskrona
Tfn 0455-151 58
mona@trulsson.se

Suppl.
Christina Drangel
Engelbrektskatan 10
114 32 Stockholm
Tfn 0707-785 485
christinadrangel@gmail.com



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



Suppl.
Pia Lundström
Sigrisdsgatan 25
256 56 Helsingborg
Tfn 042-28 02 27
Pia.Lundstrom@kemira.com



Ord.
Sofia Sahl
Sjättenovember 202
123 34 Älvsjö,
Tfn 0731-56 50 26
sofiasahl@spray.se

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"/> 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

Materialet sändes till:

Namn: _____

Adress: _____

Postadress: _____