

Riksföreningen Alfa-I Sverige
Lillåuddsallén 1, 722 10 Västerås
Telefon 070 980 34 52
PG 146 18 11-0,
org.nr. 80 24 21-05 88
www.alfa-i.se, ordf@alfa-i.se
Redaktör Yvonne lindh
yvonne_lindh@hotmail.com

Alfa



KUNSKAP ÄR VÅR MEDICIN

B L A D E T 2 0 1 6 - I



Alfa-I logo kan pryda en dödsannons

Hedra minnet av en anhörig eller vän
genom en gåva till

Alfa-I Stipendiefond

Begravningsbyrån ombesörjer detta.
Uppge bara PG: 47 79 90-6



Du som vill hjälpa föreningen
med tryckerikostnad för
informationsmaterial kan göra
det genom att swisha valfritt
belopp till: 12 30 91 70 88

Kom ihåg att betala medlemsavgiften

Se aktuell avgift på hemsidan: www.alfa-i.se
skicka mail till: info@alfa-i.se
ring: 070 980 34 52 eller 076 580 01 87
Insättes på PG 146 18 11-0

Glöm inte att skriva namn på samtliga medlemmar

Ordförande har ordet..



Nu kommer ljuset, värmen igen, så härligt det känns, eller hur?

Många av oss har haft en tuff höst/vinter/vår med virus, influensa, infektioner. När jag skriver detta idag 15 mars så är det ännu inte över, i Västmanland insjuknar fortfarande medborgare i influensan.

När jag går till arbetet tidig morgon så hör jag fåglarna, ja allt vaknar återigen.

Misteln är Västmanlands landskapsväxt och det var först när jag hade flyttat hit som jag såg misteln där den växer, på grenarna hos andra vedartade växter och den är en halvparasitisk trädlevande blommväxt.

De dagar jag inte går till jobbet, så försöker jag att jogga, än så länge i korta intervaller. Detta för att klara av att delta i EM för hjärt- och lungtransplanterade som går i Finland vecka 28 i år.

Jag gör det för att uppmärksamma AAT-brist, organdonation och självklart för att se vad jag kan klara av numera. I augusti är det fyra år sedan jag blev lungtransplanterad.

Längre in i AlfaBladet kan du läsa "Min berättelse" något som jag hoppas att vi kan hjälpas åt att medverka till. I det här numret är det min egen berättelse, den skrev jag redan 2013 för att publiceras här i bladet och den har fått ligga till sig men nu är det dags.

Delar av den nya styrelsen presenteras också längre in i bladet, vi är några som är kvar sedan förra året (Annette Wallbäck, Joanna Nilsson, Anette Björkman, jag själv) men de nya/nygamla ledamöterna presenteras i detta nummer.

7 mars skickades ansökan in till Hjärt-Lungföreningen, där riksföreningen. Alfa-1 Sverige ansöker om medlemskap att ingå i deras organisation. 18 mars fick jag svar att de hade haft vår ansökan uppe i AU (arbetsutskottet) och därefter går det till förbundsstyrelsen 31 mars och efter det får vi besked

/Inga-Britt Nilsson Good
Ordförande Alfa-1 Sverige

INNEHÅLL

sid 2	Ordförande har ordet
sid 3	Nordiskt samarbete, Ersta museum
sid 4-5	Min berättelse
sid 6	Årsmöte, Styrelsemöte i Jönköping
sid 7-8	Föreläsning om levercellstransplantationer
sid 8	Årsmötet i Magnus Ladulåsrummet
sid 9	Sällsynta filmfestivalen,
sid 9-11	Sällsynta dagen 1 mars på Rival
sid 12	Presentation av styrelsemedlemmarna m.m

När vi är många medlemmar i Riksföreningen Alfa-1 Sverige

Då är vi en förening att räkna med
och kan göra vår röst hörd
Till Socialstyrelsen - Till Politiker
Till Regioner och Landsting - Till Sjukvården
För hela människan hela livet

Alfa Bladet sänds till föreningens medlemmar och patienter med AAT-brist. OBS! sekretesskyddat utskick

Alfa-Bladet ingår som informationsblad om föreningens verksamhet och om alfa-1 antitrypsin (brist)

NORDISKT SAMARBETE

med uppstart i Oslo 20-22/II 2015

Där träffades vi, representanter för Norge; Tone Skramstad-Brække, Bente Ridder-Nielsen, Ingunn Strand, Geir Kvam

Sverige; Inga-Britt Nilsson Good, Annette Wallbäck

Danmark; Lis Boas, Gunhil Nørhave

Karen North (England) och Frank Willersinn (Belgien), representanter för Alpha Global.



Lis, Gunhil, Karen, Frank, Ingunn, Inga-Britt, Annette, Tone och Bente. Vi presenterade respektive länders aktiviteter under 2015. Karen North berättade om hur arbetet i England har resulterat i kunskapscentra för de engelska patienterna. Vi diskuterade om det arbetet kan föras över på oss nordiska länder. Frank som var med från Alpha Global gav oss en del råd/tips för vårt framtida arbete. Vi enades om att gemensamt arbeta för att vi alfa-I patienter i

Norden ska få samma behandling som övriga Europa. Att våra länder skapar kunskapscentra för AAT, som är en multidisciplinär sjukdom och att det på dessa centra ska finnas tillgång till olika specialister: lungläkare, leverläkare, hudläkare (pannikulit, inflammation i underhuden är vanligt) m fl.....

Vi kommer att som England göra en kombinerad undersökning i de tre länderna, med en exklusiv del per land. Så via skype möten har vi möten där vi diskuterar olika frågeställningar, som ska ingå i undersökningen. Vi räknar med att få värdefull kunskap från undersökningen som i sin tur ska presenteras för beslutsfattare i respektive land.

Vi vet att detta kommer att kräva hårt arbete och kan ta längre tid än vi önskar, men vi måste göra det.



Inga-Britt Nilsson Good
Ordförande

ERSTA MUSEUM

Solen sken när vi träffades på Ersta på norra Södermalm den 7 oktober. Från Erstaterassen är utsikten fantastisk över dagens Stockholm, men när vi klev in i porthuset från 1700-talet hamnade vi i en helt annan tid. Den duktiga pedagogen Gudrun Persson tog oss med på en tur genom Erstas historia.

De svåra förhållandena som många familjer levde under gjorde att man i kyrkliga kretsar i mitten av 1800-talet ville göra något för att lindra nöden. Redan 1851 startade man Sveriges första sjuksköterskeutbildning på deras nyöppnade sjukhus på Kungsholmen. Man utbildade också diakonissor som gjorde stora insatser i Stockholms slumområden. På museet kan man se hur diakonidräkten sett ut genom åren. Att bära uniform var ett skydd för diakonissan, alla kände igen och visste vem hon var under en tid när kvinnor inte gärna gick ut ensamma kvällstid. Under 1800-talets mitt öppnade man också en skola och ett barnhem för barn med svåra familjeförhållanden.

Gudrun Persson berättade målande, många fotografier och

föremål fanns att se i museets två våningar. "Det är inte så länge sedan. Det här borde man visa barnen, de yngre har inte en aning om hur det var i Stockholm", sa någon. "Här kan vi gå länge till", konstaterade en av oss. Vi hade svårt att slita oss därifrån, men bordet var beställt på Hermans vegetariska restaurang, så vi tackade för visningen och gick Fjällgatan bort.

Hermans hade dukat upp en vegetarisk asiatisk buffé. Det var fullsatt, kö och sorlet steg. Denna restaurang var populär bland stadens unga konstaterade vi. Maten var spännande och god, men vad var det egentligen för något vi åt med god aptit? Kanske borde de satt upp lappar på vad maträtterna innehöll? Tiden gick fort där vi satt och pratade. När det var dags att gå hem tog några av oss varuhissen som saknade tak, den var utomhus. Det var en märklig känsla att stå där och titta ut över Stockholms alla ljus i kvällsmörkret, med blåst i håret samtidigt som vi sakta åkte upp till gatuplanet. göra.

/Catrine Reuterborg

Min berättelse

Jag heter Inga-Britt, är nu 57 år och blev dubbel lungtransplanterad 29/8-2012.

Jag fick min diagnos, alfa-I antitrypsinbrist ZZ-typ 1995, då hade dr H på Karolinska frågat min mamma, som då genomgått lunglobsektomi, om vi, hennes barn hade testat oss. Det hade vi inte.

Jag testade mig, inte min bror, han ville inget veta. Samtidigt slutade jag röka, hade då rökt i 25 år. Dr H på Kullbergsska sjukhuset som gav mig diagnosen sa samtidigt att jag skulle få sämre och sämre lungfunktion och att det skulle bli lungtransplantation som till slut återstod. - Aldrig sa jag, pojkarnas pappa hade gått bort några månader tidigare, jag var 38 år, skulle de bli utan båda sina föräldrar (lungtransplantation var för mig då detsamma som döden).

Åren gick, jag jobbade på och för fem år sedan 2008 när jag var 51 år, blev jag drastiskt försämrad. Men jag godtog inte det, utan fann på knep för att kunna fortsätta som tidigare.

Efter alfa-I-mötet i Hässleholm 2011, där ventilerna presenterades sa jag till min dr N här i Västerås att det vill jag prova, min lungkapacitet var då 21%. Dr H på Karolinska, mammas läkare, ringde upp mig efter en vecka, ställde en del frågor och det bestämdes att vi skulle prova ventiler.

5/12-2011 lades jag in på Karolinska, 6/12 sattes fem ventiler in i min högra lunga. Först trodde vi att det hade gått bra men det visade sig inte ha någon effekt alls, snarare tvärtom. Men jag ville ändå inte ta ut ventilerna, utan jag hoppades att det skulle vända.

Mars 2012 fyllde min svärmor 70 år, kalas på lördagen med många människor (i vanliga fall orkade jag inte delta på kalas eller dylikt, men ville försöka för hennes skull). Förkylda människor omkring mig hela dagen. Så på måndagen kände jag hur krafterna bara rann ur mig, jag åkte hem från jobbet, på tisdagen var jag helt väck, kom inte upp ur sängen, kämpade för att kunna andas. Så när Kenneth, maken, kom hem på eftermiddagen, ringde han efter ambulans, in på akuten med 64% saturation. Jag blev kvar där i två veckor, när jag skrevs ut hade jag syrgas, en koncentrator. Ville ha koncentrator eftersom jag ville fortsätta jobba, det gjorde det lättare än med syrgastuber.

Koncentratorn var tung, 11 kg, orkade inte lyfta den i och ur bilen, så Kenneth såg till att jag kom in i bilen med den på morgnarna och framme vid jobbet så hade ibland mina kollegor jourdagar där de var min förlängda kraft, de tog emot mig, hjälpte mig in och tillbaka när jag skulle hem, och väl hemma fanns Kenneth där och tog emot mig.

Jag arbetade/arbetar som läkarsekreterare och det gjorde det möjligt för mig att fortsätta jobba, hade jag väl kommit till jobbet så satt jag och skrev mina journaler och annat administrativt, mina kollegor, sköterskorna, läkarna, ja hela hudkliniken i Västerås gjorde det möjligt för mig att vara på arbetet, de vara mina ben/min kraft. Det var jag tacksam för, men det var inget liv, inte för mig.

Efter några veckor med syrgaskoncentratorn sa jag till dr N: - Jag vill prova om jag kan vara kandidat för lungtransplantation. Remisser och telefonsamtal och ett otal undersökningar började nu. Kollegorna på jobbet satte mig i rullstol, körde runt mig till de olika mottagningarna för undersökningarna som kunde göras på hemmasjukhuset.

Veckan efter midsommar 2012, var jag på Sahlgrenska och gjorde de kompletterande undersökningarna. Två undersökningar per dag, kan låta lite, men den var en sådan nervspänning, jag skulle ju bedömas om jag dög för att få leva vidare, att få tillbaka livet! På onsdagen efter att den sista undersökningen var gjord tänkte jag: -Nu struntar jag i det här, jag åker hem, jag vill inte veta om det blir jag eller nej!

Torsdag eftermiddag kom dr A in på mitt dagrum på Sahlgrenska, frågade hur jag mådde, sa sen: - Inga-Britt, det finns inga hinder, du ska bli transplanterad, om du själv vill? -JAA!

Jag kommer inte ihåg vad som hände resten av den dagen, jag var så lycklig, så rädd, sånt kaos! Jag skulle få fortsätta vara mamma åt mina älskade söner, jag skulle få vara farmor åt Molly, första barnbarnet som då inte var året fyllda, och jag skulle få vara Inga-Britt igen!

På fredagen var vi tillbaka på Sahlgrenska, träffade kirurgen, TIVA-läkaren/sköterskan och sjukgymnast. Det skulle bli tufft. Fick läxa med mig hem, skulle ordna med foton på mina kära, beskriva mig själv, humör/humor m m (för rehabiliteringens skull). Det sista som gjordes den dagen så satte koordinatoren upp mig på transplantationslistan i Sverige och Europa. Två dagar efter det var jag hemma igen, packade jag i ordning min väska, jag var beredd!

Efter ytterligare två veckor var jag tillbaka på jobbet, och tiden som följde var en slitig tid. Jag sov nästan ingenting, vaknade och tittade på mobilen, hade jag något missat samtal? Så många gånger som jag tappade tron, - det här kommer inte gå, jag kommer inte klara det. Jag skrev mitt "Vita Arkiv", skrev och grät, skrev och grät. Tre veckor efter att jag blivit uppsatt på listan ringde jag koordinatoren och sa:- Jag orkar inte med denna väntan, jag orkar inte med det. Hon sa kloka ord till mig, jag var nog inte den första som ringt och sagt de orden, och inte heller den sista.

Tre veckor efter det samtalet ringde mobilen. Vi hade ätit, jag stod och plockade undan när någon sa: -Hej, jag ringer från Sahlgrenska transplantationsenheten och du står ju på listan för att få nya lungor.

(Min första tanke var: Va!! Ska de stryka mig från listan??) -Ja, svarade jag tveksamt. - Vi har två nya lungor till dig, vi vill att du kommer ner till oss. - Jag måste gå påvar mitt svar, blev så nervös. -Jag ringer upp dig om en timme, försök vara klar då, svarade hon.

Under den timmen packade Kenneth sin väska, min var ju klar, om -och uppackad flera gånger om. Jag ringde sönerna, ville samtidigt ge dem hopp om att de skulle bli bra, samtidigt som jag var så olycklig, var detta sista gången som jag pratade med

dem?? Jag ringde min bror, en del kamrater, en alfasyter som också stod på listan, det var många känslor. Ringde jobbet, talade in på telefonsvararen: -Jag kommer inte i morgon, torsdag, när ni hör detta ligger jag på operationsbordet.

Prick en timme efter ringde koordinatören upp mig och hade mig i luren till dess ambulansen kom för att hämta mig och Kenneth. De skjutsade ut oss till Västerås flygplats, där stod ett åttasitsigt flygplan och väntade. Jag blev tveksam till att flyga med ett så litet plan. -Här har Brucan, Mick Jagger med flera åkt sa kapten, ok då tänkte jag, då kliver jag på. Satte mig i planet och grät, var så rädd.

Vi landade på Säve flygplats, där stod nästa ambulans och tog emot oss, körde oss till Sahlgrenska och där mötte personalen upp. Ett rum stod klart för mig och Kenneth. Jag åkte på lungröntgen först, dusch sen och slutligen the och macka. Innan jag somnade kom en annan alfasyter in som blivit transplanterad fyra veckor innan in på rummet, det gav mig hopp.

Morgonen därpå väcktes jag kl 4.15, snabbt ner på operation, lungorna hade kommit! Operationen startade 6.00 slutade 13.00. Respiratorn drogs kl 14. Under operationen kom de åt stämbandsnerven, vilket gav mig stämbandsförslamning = jag pep och väste i drygt fem månader efteråt.

Jag kom från TIVA tre dagar efter operation och till avdelningen i övervakningsrum. Det fungerade bra, men jag hade ONT! Har svårt att äta, får näringsdropp och påsar med blod.

Sex dagar efter operation fick jag en pneumothorax, oj så ont det gjorde, att försöka andas! Nya drän sattes och då jag var så mager, vägde 47 kg när jag kom in, var det stora problem med att sätta drän, jag var ju bara skinn och ben.

Eget rum flyttade jag in i en vecka efter operation, så skönt! Tapetserade väggar, fönster med foton av barn, barnbarn, alla mina kära. Personalen skämtade och var rädda för att jag gjorde mig allt för hemmastadd, men det hjälpte mig med min rehabilitering. Jag hade ont, inga krafter och kände att det skulle vara lätt att ge upp.

Under min tid på Sahlgrenska skrev jag en hel del på facebook, vet ju att jobbarkompisar, alfasystrar, vänner vill veta. Jag skrev också dagbok, för jag tänkte att detta måste jag dokumentera, kommer bara vara med om detta en gång i livet. Under de första veckorna skrev jag i dagboken så svagt att jag har stor svårighet att idag se vad det står.



2 veckor efter transplantation

Två veckor efter operation började jag med sjukgymnastik...tåhävningar!! Och vilken lycka, jag klarade det och jag klarade att prata samtidigt, helt fantastiskt, det var länge sedan jag kunde prata samtidigt som jag gjorde det minsta lilla fysiska ansträngning.

17!!! dagar efter operation, tvättade jag håret, åh vad jag var ostadig och svag.

Syrgasen togs bort efter tre veckor, samtidigt som jag med rollatorns hjälp gick runt i korridorerna. Fick besök av en alfasyter som blivit transplanterad för ett år sedan, betydde så mycket att se att det blir bättre.

Jag fick också besök av en alfasyter som innan min transplantation förstått att jag hade många frågor så hon försökte förmedla kontakt med redan transplanterade. I den alfasytern har jag fått en vän för livet <3

Fyra veckor och fyra dagar efter transplantationen åkte jag hem. Oj vilken jobbig resa både fysiskt och psykiskt, skulle jag verkligen klara mig själv nu? För

mig var smärtan och illamåendet jobbigast, illamående av alla mediciner som togs per dag. Tog drygt tre månader innan jag hade det under kontroll.

Förutom det har jag mått bra och i synnerhet lungorna. Har svårt med svullnad, medicinerna har alla ödem som biverkning och mina njurar mår inte heller så bra, vilket är vanligt.

I mars 2013 började jag träna på gymlokal, något som jag aldrig gjort i hela mitt liv, som barn trodde de att jag hade astma, och som vuxen så har jag aldrig kunnat anstränga mig, det har låst sig andningsmässigt.

I april köpte jag mig en cykel, nu cyklar jag till jobbet de dagar som de inte regnar och blåser och i september var jag tillbaka 100 % på jobbet.

Jag är så lycklig över att jag har fått en andra chans, ett andra liv, tack!

Tillägg 2016-03-02

- Jag mår fortfarande bra, hade i somras en lungkapacitet på 122%!

- Har blivit farmor till två älskade barnbarn, som jag försöker träffa så ofta jag kan.

- Jobbar fortfarande 100 %, men nu går jag i stället till jobbet, är inte så säker på min balans, och i sommar...ska jag tävla i Transplantations-EM för hjärt-och lungtransplanterade, EM går i Finland 11-16 juli. Jag ska tävla i 4 km terräng, 800 m, bowling och boule. När jag skriver detta idag har jag ännu inte kommit igång med träningen men den startar nästa vecka och visst är jag nervös, men tycker ju om utmaningar annars skulle jag inte ha tackat ja till att vara ordförande för vår riksförening.

- Min bror har testat sig och han är som jag PiZZ.

- Min alfasyter som jag träffade på Sahlgrenska är fortfarande min vän för livet.



4 veckor efter transplantation

ÅRSMÖTE



Årets möte var förlagd till Hotel Panorama i Göteborg. Det var en liten men tapper skara på 11 personer som dök upp. Vi hade både dåligt väder och sjukdomar mot oss. Vi började med att tända ett ljus och hålla en tyst minut för våra medlemmar som avlidit under året.

Mötet blev ändå väldigt livat och givande. Många frågor var uppe och vände.

Bland annat diskuterade vi medlemsavgiften och vårt kommande samarbete med Hjärt och lung.

Vi beslutade oss också för att vi ska ha vårt första möte med våra alfa barn och deras föräldrar.

Planering pågår för fullt. Tips och idéer mottages tacksamt.

Stipendiefonden utdelades till två i styrelsen.

En av dem var vår ordförande Inga-Britt Nilsson Good och den andra till mig. Vi var båda djupt rörda av den fina gesten och gåvan. Alltid lika roligt att bli uppskattad för det man gör.

Vi ska också jobba vidare för att sprida kunskap om både föreningen och vår sjukdom.

Jobbar också vidare med ett planerat seminarium i september och årsmötet 2017.

Vi alla i styrelsen tackar för våra medlemmars förtroende med vårt arbete.

Jag själv ser fram emot våra inplanerade aktiviteter och intresse mötena i Lund.

Tack för mig

Viceordförande
Annette Wallbäck

STYRELSEMÖTE I JÖNKÖPING

Sista helgen i februari var det dags för mitt första styrelsemöte i den "nya" styrelsen. Det var spännande. Tyvärr blev det bara tre deltagare (plus styrelselever) då sjukdom och annat hade satt käppar i hjulet för de övriga.



Inga-Britt Nilsson Good, Annette Wallbäck och Bodil Porsgaard

Vi började som brukligt med en fika och därefter startade vi mötet med att gå igenom och godkänna föregående protokoll. Efter ett par timmar var det dags för lunch, som inte var den bästa. Inte ens det trevliga

sällskapet kunde dölja det. Men det blir ju lätt så när man p g a sjukdomen måste ta det stället som ligger närmast inom gångavstånd.

Sedan jobbade vi på resten av dagen och betade av punkt efter punkt. Vi gjorde en uppdragsbeskrivning till samtliga i styrelsen och gjorde en årsplanering för styrelsearbetet. Vi planerade också för de kommande möten föreningen skall ha i år. Två möten i Lund – ett för anhöriga och ett för medlemmar, ett möte i Västra Götaland i augusti/september och ett seminarium i Linköping i september/oktober hoppas vi kunna få ihop. Vi diskuterade samarbete, både nationellt och internationellt och en hel del annat.

Kvällen avslutades på en kinarestaurang och det var mycket lyckat. Det kompengade den något undermåliga lunchen med råge. Trötta avslutade vi kvällen redan vid niotiden.

På söndagen gick vi igenom rutiner av olika slag och sedan avslutade vi strax före lunch, för att var och en ta sig hem till sitt.

Trots att vi var en liten skara var det väldigt trevligt och det blev mycket gjort. En toppenhelg med andra ord.

Bodil Porsgaard

FÖRELÄSNING OM LEVERCELLSTRANSPLANTATIONER

I MAGNUS LADULÅSSEN PÅ RÖRSTRANDSGATAN.

Onsdagen den 27 januari, 2016, var en dag som vi anti-trypsinare sett fram emot. Det var då vi skulle få ta del av den spännande utvecklingen om levercellstransplantationer, de mindre invasiva ingreppet jämfört med levertransplantation. För oss leverdefekta individer så är det just denna behandling som ger oss störst hopp om "bot och bättring" i dagsläget. Här nedan ser vi de två högspecialiserade, engagerade och generösa föreläsarna.

Bo-Göran Ericzon, född 1953, är professor och enhetschef för transplantationskirurgi: CLINTEC vid Karolinska sjukhuset Huddinge, med undervisningsområdena organtransplantation och levercellstransplantation. Bo-Görans forskningsområden är omfattande: Levertransplantation. Ischemi-reperfusionstudier med mikrodialys teknik. Dominolevertransplantation samt levertransplantation vid familjär amyloid polyneuropati (FAP). Kombinerad lever- och stamcellstransplantation vid levercancer. Levercellstransplantation.

Carl Jorns, född 1977, är specialistläkare i transplantationskirurgi, och medicine doktor vid institutionen för klinisk vetenskap, intervention och teknik (CLINTEC), Huddinge.

Nu skulle det visa sig att föreläsningen av specialisterna professor Bo-Göran Ericzon, mottagare av Alfa-stipendiet 2014 och medicine doktor Carl Jorns omfattade så mycket mer eftersom levern, som efter huden är kroppens största organ, har så många funktioner men till detta följer också fler utmaningar.

Så de tre samtalsgrupperna för kvällens föredrag blev Skelleflesjukan, Crigler-Najjar och levercellstransplantationer. Dessa avbröts med ivriga frågor, roliga turordningar och glad skrat! Stämningen var på topp.

Bo-Göran som varit med under en lång tid tog det kronologiska perspektivet och talade först om Skelleflesjukan, som heter FAP på fackspråk. Hans namn finns också med när det gäller forskning på FAP med hänvisning till transplantationskirurgi. Bo-Göran nämnde det inte så jag gör det gärna – den svenska FAP-forskningen är i världsklass! Den folkligare benämningen kommer sig av att de flest diagnostiserade finns i det området. Det är just i Norr- och Västerbotten som den ärftliga (kan också uppkomma som mutation utan ärftlig betingelse) sjukdomen med mutation i arvsanlaget gör att leverbildat protein (TTR/Transthyretin) förstör muskler och nerver. Sjukdomens karakteristika är initialt bortdomnande händer och fötter samt svår värk. Patientföreningen för FAP heter FAMY och utgör en stark patientgrupp på grund av sitt engagemang. Därför poängterade Bo-Göran vikten av en patientförening är nog så viktig även för de sjukdomar som kallas sällsynta diagnoser.

Något som Carl Jorns berättade om med glöd var sjukdomen Crigler-Najjar och ingen kan nog återge det bättre än

den artikel som jag kopierad från Carls publiceringar under Karolinska sjukhuset.

MedTechbloggen (Sveriges första blogg om medicinteknik) Karolinska – Ny behandlingsmetod torsdag, april 19th, 2012.

MedTechbloggen delar med glädje med sig av en pressrelease från Karolinska:

"Transplantation av leverceller en ny behandlingsmetod vid Karolinska Universitetssjukhuset.

En 13-årig pojke och en 11-årig flicka genomgick nyligen transplantation av leverceller vid Karolinska Universitetssjukhuset Huddinge. Båda barnen har en ämnesomsättningssjukdom i levern kallad Crigler-Najjar. De är de första två levercellstransplantationerna i Skandinavien för denna sjukdom.

Sjukdomen innebär att barnen lider av gulsot med förhöjda bilirubinnivåer, vilket innebär en livslång risk för att drabbas av allvarliga hjärnskador. För att undvika hjärnskada måste dessa barn behandlas 10-12 timmar dagligen med ljusbehandling. Behandlingseffekten avtar dock ju äldre barnen blir och i dessa fall är det enda behandlingsalternativet en traditionell levertransplantation.

Vid Transplantationskirurgiska kliniken Karolinska Huddinge har man nu etablerat en ny behandlingsmetod genom att transplantera leverceller. Leverceller isoleras från en avliden donator och transplanteras genom att cellerna injiceras till patientens egen lever. Fördelen med denna behandlingsmetod är att den innebär ett betydligt mindre ingrepp med färre komplikationer. Patienten kan dessutom få behålla sin egen lever.

Levercellstransplantation istället för traditionell levertransplantation med ett helt organ kan förhoppningsvis medföra att många andra ämnesomsättningssjukdomar i levern, som idag inte bedöms lämpliga för organtransplantation, kan behandlas och ge patienter bättre livskvalitet med minskad risk för komplikationer av grundsjukdomen.

Hittills finns det 8 rapporterade fall av levercellstransplantation för Crigler-Najjar i världen."

... och den tydliga texten talar för sig själv!

När det så var dags att tala om den ny hoppet, så ser vi det, levercellstransplantation lämnade Bo-Göran med varm hand över till Carl.

Man får väl säga att levercellstransplantation är den minimalistiska varianten av levertransplantation. Det behövs bara en bråkdel lever, rättare sagt leverceller för att kunna uppnå vad man tidigare var tvungen att ha en hel lever till. Förr gällde fördelningen en donator en mottagare men med denna spännande utveckling är förhållandet en donator flertalet mottagare.

Nu är den här forskningen ung och exakt hur länge man forskat om levercellstransplanationer är svårt att säga men en uppgift jag hittat gör gällande att man hållit på lite mer än ett decennium. Att på så kort tid hitta så stora fördelar

är en forskningsbedrift och som nu börjar se dagens ljus i behandling av leversjuka patienter.

Fördelen är som Carl nämnde ett mindre operativ ingrepp där man infunderar celler via portådern och sedan sker en infusion av det i enzymlösning tvättade levercellerna, i något som i illustrationer ser ut som ett ymnighetshorn. Man behöver inte bara organ från avlidna utan man kan ta en bit lever från en levande donator och detta är ett stort försvåring jämfört med många andra organ. Det nämndes att en liten bit lever kan ge mellan 5-20 miljoner leverceller. För att få största möjliga effekt ger man celler från flera olika donatorer till en enda mottagare för att optimera resultatet. Det är med leverceller som med människor, ju längre ifrån för nära släktskap man kommer ju starkare genetik. De nya cellerna förs över i flera olika omgångar till mottagaren eftersom de olika donatorernas celler inte blandas. Bästa resultatet ger färsk leverceller, det låter sig inte alltid göras så då kan man frysa in tvättade leverceller även om detta inte är optimalt. Det anses ändå bättre eftersom det är svårt att odla fram nya celler.

Det som är viktigt är att få de nya cellerna att fästa i mottagarens lever för att sedan föröka sig. Därför har man provat att ta bort en del av den sjukes lever för att öka förutsättningarna för de nya cellerna att överleva. Resultatet har blivit att man sett en förbättring av leverns funktion men utan att uppnått bot. Det går inte att ge hur stora mängder som helst utan man behöver 10-15% nya leverceller för att bli bra och idag ligger man i forskningen på 5 %. Det som inte heller visat sig helt i forskningen är hur stor andel friskt som kan ta över sjukt och det lämnar ett frågetecken om hur länge de friska cellerna har övertaget och hur mycket som går att ersätta. Det forskas också parallellt kring stamceller och om dessa kan återställa ordningen i kroppen. Det finns vissa risker med levercellstransplantation och de som nämns är blödningar, blodpropp vid för stora mängder

celler, cancer och infektioner. Här ser man att bara för att transplantationsförfarandet inte är lika stor som det med hel lever skall inte riskerna under-skattas.

De som idag kan komma att levercellstransplanteras, hos Alfa I-patienter, är de som redan genomgått annan transplantation eftersom de redan står på avstöttningsmedicin, immunrepressiv behandling. Nu verkar det finnas en öppning för tidigare otransplanterade patienter då det forskas på att kunna göra transplantationer utan immundämpande mediciner. Själva hanteringen av cellerna sker hos Karolinska sjukhuset i Huddinge i laboriet Vecura, Karolinska Universitetssjukhuset. Vecura är en core facilitet vid Kliniskt forskningscentrum vid Karolinska Universitetssjukhuset som har till uppdrag att tillgodose behovet av tillverkning av Avancerade Terapiläkemedel (ATMP) för klinisk prövning samt hantering av celler och vävnad för användning på människa (ej läkemedelsklassade), främst för forskare vid Stockholms läns landsting och KI. Vid detta laboratorium är också Bo-Göran Ericzon verksam med inriktning på Hepatocyter/leverceller. En av vinsterna med transplanterade leverceller har visat sig ge ökade nivåer av serumet MM-AIAT som skall ha gynnsamma effekter på grundsjukdomen.

Sammantaget kan vi se att de olika sjukdomarna som Bo-Göran och Carl tog upp har levern som gemensam nämnare varav två har proteindisfunktioner. De är samtliga sällsynta sjukdomar alla med allvarliga prognoser. Lindrande behandlingar finns idag – blir levercellstransplantationerna de botande imorgon?!

Vid pennan Louise Borgstrand, som kopierat över vissa texterfragment från KI samt från patientföreningen FAMy's hemsida där dessa varit viktiga som kompletterande information

ÅRSMÖTET I MAGNUS LADULÅSRUMMET

Årsmötet hölls onsdagen den 27 januari 2016 i gamla slottsköket eller Magnus Ladulåsrummet som det också kallas, längst in i Rörstrands slottscafé. 18 hade anmält sig och satt sig kring småborden i de gamla möblerna i det mysiga lilla rummet. Kvällen inleddes med samtal medan vi åt av den goda maten, sherrylax, och kaffe med kaka. Därpå var det dags för föreläsning. Bo-Göran Ericzon som fick Alfa- Stipendiet 2014 för sin forskning om levercellstransplantation och hans kollega Carl Jorns talade pedagogiskt om Alfa I-patienter och levercellstransplantation. Det blev ett intressant samtal mellan oss, fördelen med att vara ett mindre sällskap.

Lars Eklund hade tackat ja till att vara mötesordförande, och att det inte var första gången han var det märkte vi snart. Tack Lars för ditt trevliga sätt att lotsa oss igenom dagordningens punkter! Det blev inte några stora förändringar, styrelsen beviljades ansvarsfrihet för året 2015, i stort sett samma styrelse som förra året valdes. En ny suppleant valdes in, välkommen till styrelsen Inger Schwartz! Så avslutades årsmötet och vi gav oss ut i mörka januarikvällen mätta på både förtäring och kunskap.

Catrine Reuterborg



SÄLLSYNTA FILMFESTIVALEN DEN SÄLLSYNTA DAGEN 29 FEBRUARI 2016.

"Sällsynta Diagnosers Förbund blir myndig i höst", berättar förbundsordförande Elisabeth Wallenius, "för då är det 18 år sedan förbundet bildades". Det var också Sällsynta Diagnoser som kom på detta med den sällsynta dagen 29 februari, firandet av den har sedan spridit sig över världen, i år även till Afrika! Sällsynta dagen har en ambassadör, det är Scott 8 år, som har en sällsynt diagnos. Han och Elisabeth invigde filmfestivalen. Första filmen var en musikvideo "Ingenting är nytt" av K-house med just Scott.

Pangpangbröder är en dokumentär om två skånska tvillingbröder, där ena brodern har en sällsynt diagnos som gjort att hans armar och ben är korta. Vi får följa bröderna från 9 till 19 års ålder. Det är en engagerande film om att gå från barn till vuxen. En mycket bra dokumentär.

Nästa film "Our curse" är också dokumentär. Polska Tomasz och Magda får sitt första barn Leo, han har en sällsynt sjukdom som innebär att när han somnar så slutar han att andas. Så fort han somnar måste han kopplas till en respirator, och så kommer han att ha det i resten av sitt liv. I dokumentären får vi se föräldrarna sitta i soffan och prata om sina känslor, sin oro för när de får hem honom och hur han ska få det i framtiden, tröttheten av att ligga på hjälpanspän under natten. Men kärleken till sonen och till varandra lyser igenom hela tiden. Dokumentären är filmad av pappan som ett led i hans filmutbildning. Den har nominerats till en Oscar i dokumentärfacket. Brev till allmänheten av Helene Näslund, handlar om barn och unga med ansiktsmissbildning. Hur bemöter vi människor med annorlunda utseenden? Och vad gör det med dem? Hur hantlar man andra människors syn på sitt annorlunda utseende? En

tankeväckande film där vi får inblick i 8 unga människors liv. En musikvideo "Det defekta är det äkta" med både funktionsnedsatta och inte funktionsnedsatta, bryter med den vanliga musikvideon. Denna kaxiga video ställer frågan får man vara sensuell och sexig som kortväxt eller sittande i rullstol?

"A Brave Heart" handlar om Lizzie som saknar underhudsfett, nu som 26-åring väger hon bara 26 kg. Vi får följa hennes resa från skoltidens mobbning tills hon hittar en film på nätet "världens fulaste kvinna", det är hon! Hon försöker få mannen som lagt upp filmen att ta bort den, men han vägrar. Bestämmer sig för att visa sin egen bild av sig själv på Youtube och det vänder. Hon arbetar mot mobbning, håller föreläsningar och blir en förebild. Hennes föreläsning på TEDx har setts av miljoner. Denna starka och inspirerande film avslutar filmfestivalen.

Filmfestivalen på Rival vid Mariatorget i Stockholm visar filmer om att leva med ett annorlunda utseende och att vara närstående en person med sällsynt diagnos. Det är dokumentärer, musikvideor och paneldebatt mellan filmvisningarna. Mitt på dagen bjuds vi på lunch och på eftermiddagen kaffe och kaka. Det är starka filmer och viktiga frågor som tas upp. Några i panelen berättar hur de hanterar stirrande människor, "Stirrtävlingar är kul!" "Det har flera gånger hänt att folk stirrat så mycket att de gått in i något!" Vuxna måste ta ansvar för sitt beteende. Vi får höra många exempel på hur illa de blivit bemötta. Får man synas med annorlunda utseende? Flera i panelen berättar att de trivs med att synas, att stå på scen. Jag går hem röd och berörd, med många tankar i huvudet, hur bemöter jag det annorlunda?

Catrine Reuterborg

SÄLLSYNTA DAGEN 1 MARS PÅ RIVAL

Sällsynt idag och imorgon 1 mars 2016 på Rival, Södermalm, Stockholm.

Gårdagens Filmfestival ville öka kunskapen om sällsynta diagnoser hos allmänheten. Dagens konferens "Sällsynt idag och imorgon" vänder sig till professionen och till politiker. Målet är att personer med sällsynta diagnoser ska få samma eller likvärdig vård och samma stöd som "normalsjuka", framhöll Sällsynta Diagnosers förbundsordförande Elisabeth Wallenius. Samtal är det viktiga!

Statssekreterare Agneta Karlsson vid Socialdepartementet började med att påpeka hur viktiga engagerade patientföreningar är. Det ska vara en bra sjukvård men patienters påtryckningar behövs för att utveckla vården. Människors lika värde är en viktig utgångspunkt. Det har varit utarmningar av vården, en kunskapsbrist om sällsynta sjukdomar finns och vården ser olika ut beroende på var i landet man bor och vilken diagnos man har. Det finns hälsoklyftor mellan personer inom samma generation, att påverka klyftan i samhället är det övergripande målet.

Många har kroniska sjukdomar men vården är uppbyggd för tillfälliga besök. Den nya patient-lagen som kom 2015 är mer patientcentrerad, men den har inte fått genomslag ännu. En utredning tittar på hur kroniska sjukdomars vård ska kunna utformas. Kontinuiteten är ofta dålig, det är en utmaning att få till den. Samarbetet med kommunens stöd gör det hela än mer komplext.

Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser (NFSD) på Ågrenska har som uppgift att ge stöd och stärka utvecklingen. Centra för sällsynta diagnoser (CSD) har startats, i norr är centret inte helt klart ännu, dessa ska förmedla kunskap och kompetens till kollegor. Socialstyrelsens uppgift är att vara ett stöd. I april ska Socialstyrelsen titta på hur Nationella Funktionen (NF) fungerat – behöver det göras mer för stöd, forskning och utveckling?

Elisabeth Wallenius påpekar att det behövs speciella insatser för sällsynta diagnoser, man räknar med att 2 % av befolkningen har en sällsynt diagnos.

Agneta Karlsson svarar att landstingen har ansvaret, staten bidrar med kunskap, utveckling, regler och tillsyn. Man avvaktar socialstyrelsens genomgång. För att kraftsamla högspecialiserad vård vill man få till 6-10 regioner i stället för dagens många landsting. Hon betonar också det viktiga samarbetet inom Norden och inom EU.

Moderator under dagens konferens är Hans Winberg. Han är generalsekreterare i en tankesmedja, Stiftelsen Leading Healthcare och framhåller att vården bör organiseras på ett bättre sätt, så att alla kan ha ett bra liv.

Är vi alla sällsynta?

Två genetiker, Emma Tham och Niklas Dahl, ger sin syn på vad som händer inom forskningen, och vad det finns för möjligheter till diagnos och behandling idag och om 10 år.

I EU räknas en diagnos som sällsynt om det är färre än 1 på 2000 som har den. Det blir 6-8 % av Europas befolkning, någonstans mellan 27 och 36 miljoner personer. Det finns ca 8000 olika sällsynta diagnoser varav 80 % är genetiska. Till ca 2000 diagnoser vet man inte vad den bakomliggande orsaken är.

Det är svårt att ställa diagnos, ibland kan symptomen variera mycket inom samma sjukdom. Det behövs mer kunskap om varför bara vissa blir sjuka, av de som har samma genetiska åkomma. Framöver kommer vi att behöva mer experter och fler duktiga läkare. Forskningen kring sällsynta diagnoser kommer att spilla över på "vanliga" så den forskningen är till nytta för många.

Framtiden, ska alla nyfödda gentypas? Ska alla par screenas innan de får barn? frågar Emma Tham provocativt.

Utmaningen 10 år framåt är att sällsynta diagnoser ökar men att ultra orphan (högst 1/50000) ökar explosionsartat. Utmaningen är att få till vård och behandling. Register ligger långt efter, det behövs vårdprogram, kompetens, koordinering, prioritering och man behöver internationalisera mer. När det gäller läkemedelsutvecklingen behöver mediciner skräddarsys. Inom behandlingsområdet har det hänt väldigt mycket. Finansiering och samordning är viktigt! Idag är samordningen dålig. Expertteam är viktiga och samarbetet dem emellan både inom och utom landet. Kompetens inom landet är inte alltid möjlig, ibland är det bättre att skicka patienten utomlands för behandling. Avslutningsvis säger Niklas Dahl att sällsynta diagnoser skapar unika tankevägar och unika lösningar, men kräver samarbete.

Jag är sällsynt inte ovanlig kallas inslagen där patienter kommer till tals i korta berättelser om livet med en sällsynt diagnos. Här kommer några röster som framfördes i både sång och tal: Man inbillade sig att det inte var något. Inga vet vad sjukdomen innebär, inte ens inom vården. Det där är så ovanligt att det kan man inte ha! Man växer med uppgiften. Man bemöts med okunskap, ointresse och ovilja. Tar tid att få diagnosen- man blir inte tagen på allvar. Man tvingas strida för vård som behövs för att få en dräglig tillvaro. Alla jävla blanketter! Mötet med myndigheter kan kännas som att sitta fast i tuggummi. Remisser om sådant som man kommer att behöva hela livet, måste ordnas var tredje månad. Saknar samarbete läkare emellan. Jag är en helhet inte en massa olika "reservdelar"!

Sällsynt Sverige

Hur ser det ut i Sverige idag?

Veronica Wingstedt de Flon som arbetar med Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser (NFSD) beskrev hur läget är idag. NFSD har påbörjat arbetet, det är många inblandade och det finns en kunskapsbrist om sällsynta diagnoser. Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) ska vara ett kunskapsnav. NFSD ska kunna lämna ut information och stöd och stötta expertteamen på de olika centra. Vidare ska NFSD ta fram ramverk för vårdprogram, en modell för hur vårdprogrammen ska se ut, hur de ska spridas och ge stöd och arbetsverktyg. Även patienter ska vara med i att ta fram det medicinska underlaget. Vidare är NFSD uppgift att verka för kvalitetsregister. Kunskapen finns spridd men är inte målgruppsanpassad, NFSD ska samla information.

Centra för Sällsynta Diagnoser (CSD) har kommit olika långt. Uppsala/Örebro CSD startade för 2 år sedan. De har en portal för 7 landsting – ändå är det svårt med samordningen. De anser att det är viktigt att få till nationell samordning, till det behövs statliga medel. Vidare konstaterar de att det aldrig kommer att finnas ett expertteam för varje grupp av diagnoser/diagnos. De som saknar centra borde få hjälp av NFSD att bygga upp ett expertteam. Men var ska medel till detta tas ifrån? Ska det vara lika för alla landsting?

CSD Östergötland/Jönköping/Kalmar har anställt länssamordnare och det löser en del av problemen. Frågor man undrar över är var kompetensen finns i landet? Hur når man de med diagnoser? Hur når man internationellt de med kunskap om specifik diagnos? Hur ska man samverka för att få en jämlik vård? Vem ska hålla i samordningen? Både patienter och vården efterfrågar samordning. Hur ska uppföljning ske? Det behövs en nationell styrning!

CSD Sahlgrenska menar att ambitionen är bra men resultatet mindre bra. Man har 19 expertteam för olika sällsynta diagnoser/diagnosgrupper, men har inte startat ett enda för en ny diagnos man inte arbetat med tidigare! Att få teamen tydligare och att arbeta utifrån patientperspektiv kommer att ta tid. Som ett projekt har man startat mottagning för barn utan team. Okunnigheten om basala fakta är ett problem. Hur många är de som har en sällsynt diagnos? Hur ska de definieras? Hur många diagnoser finns? Var i landet finns de? Det finns ingen samlad bild i vården. Kliniska genetiker och pediatriker är de som idag är engagerade i sällsynta diagnoser, andra specialister behövs även inom primärvården. För att få till bra vård för sällsynta diagnoser behöver man få till stånd en nationell utredning. Man behöver också se till att samarbetet mellan CSD och även med NFSD fungerar bra. Det vi gör är viktigt det ska skapa mervärde för patienten!

Jonas Bergström från Socialstyrelsen berättar att han inte kan säga så mycket om NFSD's framtid, utredningen är inte klar än. NFSD funktion har varit att koordinera samordning, informera, kartlägga och även lyfta blicken och se internationellt. Det finns en sakkunnig grupp där även brukare är med. Man tittar även på europeiska och nordiska samarbeten.

Dag Larsson ordförande i sjukvårdsdeligationen Sveriges Kommuner och Landsting (SKL). Det är ett systemfel i vården när patientbemötande och medverkan blir värre när det gäller en sällsynt sjukdom. Primärvårdens bristande resurser är ett problem. Samverkan mellan regioner, hur fördela ansvaret mellan de olika CSD?

Röster ur efterföljande diskussion:

Kringresurser som läkarsekreterare vårdbiträden m fl kan göra att man använder resurserna rätt.

Det ska finnas en nationell samverkan mellan diagnoser, CSD ska inte konkurrera! Eftersom personerna i ett expertteam kan sitta på olika platser behövs resurser.

Går folk till rätt vårdnivå?

Kan Sverige förhandla med läkemedelsbolagen? Läkemedel borde bli billigare, speciellt nu när många redan framtagna preparat

används för andra tillstånd/sjukdomar.

Ekonomistyrning behövs.

Forskningen är global.

Inom EU är det viktigt att vara med vilket kostar tid och pengar. Vilka ska hålla koll?

Hur ska man göra med diagnoser som inte har expertteam? Kan vissa skötas från primärvården?

Det ska finnas en väg in i vården men också en väg ut ur vården, det är viktigt med habilitering.

För att bli effektiva behöver man utreda!

Man önskar att kommunerna har motsvarande uppbyggnad som motpart till CSD.

CSD har ännu inte nått ut till vården.

Dyr(bar)a patienter

Hur ska vården prioritera? Hur ska resurserna fördelas?

I denna debatt medverkade Karin Båtelsson vice ordförande i Läkarförbundet, Lars Sandman etikprofessor Högskolan i Borås,

Anna-Lena Sörensson vice ordförande Socialutskottet.

Det ska vara jämlikt över landet, väl resursutnyttjande och professionellt utifrån patientens val.

Man behöver alltid prioritera så den etiska grundplattan är viktig!

Störst behov ska ha den största vården.

Människovärdesprincipen ska gälla.

Vad är ekonomiskt försvarbart?

I tid- vad lönar sig i ett 70 årsperspektiv?

I rum- ekonomiska resurser från landsting eller kommuner?

Kunna återkomma till arbete, men den tanken får man vara försiktig med, ska de som inte kan återkomma till arbete inte få några resurser?

Läkemedel belastar många gånger enskilda kliniker – pengarna borde tas från en högre nivå.

Sjukast ska gå först och få mest, utifrån den principen arbetar vården idag.

Vad är ett politiskt och vad är ett kunskapsmässigt beslut?

Likavärde innebär att sällsynta får mer pengar.

Det tas olika politiska beslut över landet.

Effekt kontra kostnad, vilka behov möter de?

Tydliga och lättvisande system.

Hur många diagnoser ryms det i Sverige?

8000 har identifierats av genetiker fram till nu och det fortsätter öka. Får alla rum i CSD? Hur ska resurser, kunskap och behov fördelas över landet, över Europa och över världen?

Den nationella Cancerstrategin är ett bra föredöme för hur vården av sällsynta diagnoser kan struktureras. Några råd från Gunilla Gunnarsson, samordnare på Cancerstrategin, till hur vården av sällsynta diagnoser skulle kunna organiseras: Se till att få Nationella strategi för sällsynta diagnoser antagen! Statligt engagemang krävs, liksom regionala noder. Nationella samverkan behövs! Ta besluten! Kunskapsstöden/hälsoprogram behöver tas fram, även skolfrågor mm kommer in där. Klustra diagnoserna i nationella hälsoprogram. Ha en samlad hemsida. Vem ska hålla i vårdkedjan? Det skulle kunna vara en arbetsterapeut eller sjukgymnast. Få landstingen att ta gemensamma beslut!

Anders Ekholm VD för Institutet för framtidsfrågor. Utvärdera hur det fungerar idag. Andra länder har samma problem. Det finns 8000 diagnoser och 30000 läkare i Sverige idag, det blir knappt 4 läkare per diagnos, det räcker inte till. Patienter och/eller anhöriga skulle kunna få licens att skriva ut, tex skor. Artificiell intelligens kan lättare hålla koll på alla diagnoser bättre än var en läkare kan.

Dag Larsson SKL

Se till att ha med företrädare för patienter. Vi behöver gå tillsammans för att få bäst resultat!

Framtiden

Vad är vi om 4 år när det gäller vården av patienter med sällsynta sjukdomar?

Kanske finns självanalysepaviljonger, där patienter har egen nyckel och där det finns patientstödare med egen erfarenhet.

Sällsyntvård görs inte för patienter utan med patienter, patienten inte i centrum utan patienten med i patientteamet.

Fler sällsynta har fått en tillhörighet, det får träffa läkare som vet och kan deras diagnos.

Brukarmedverkan i CSD.

En nationell styrning med regler och pengar bakom finns.

Eldsjälar är bra men det måste finnas förutsättningar också.

Man måste ifrågasätta arbetet varje dag så att man inte stannar upp i utvecklingen.

Stötta varandra inom patientgruppen.

Sällsynta priset

Ambassadör för sällsynta priset är Lina Wadenheim som vann förra gången priset delades ut, 2012. Hon berättade rörande om sin nyss bortgångna mamma Ingrid Wadenheim, om Ingrids engagemang och om vilket föredöme hon varit för Lina. Så delades priset, som Stockholms glasbruk skänkt, ut till Jakob Fichtelius för hans starka engagemang och den inspiratör han är för andra. Han har spridit information om sin diagnos och om Sällsynta Diagnoser, delat med sig av tankar och åsikter, är empatisk och en bra lyssnare. Han har ett politiskt engagemang och ett stort mod avslutar Elisabeth Wallenius juryns motivering.

Catrine Reuterborg

Avsändare:
Alfa-I Sverige
Lillåuddsallén 1
722 10 Västerås

B



BREVPOST

PRESENTATION AV DE NYA STYRELSEMEDLEMMAR



Birger Höök 68 år.
Gift med Lena. 3 barn och 7 barnbarn samt en promenadhund typ Sheltie. Trots ett aktivt liv började backarna bli branta och fick 2012 besked om att jag hade AAT-brist. Deltar sedan december 2015 i Sparta-studien, som syftar till att undersöka om sjukdomsutvecklingen kan fördröjas med alfa 1 -proteinshämmare. Yrkesmässigt har jag

i olika roller sysslat med projektledning för komplexa projekt inom anläggning och installation samt arbetat med ledarskap och kommunikationshantering. Bor i Västerås.



Jag heter Bodil Porsgaard och jag är PiZZ och fick diagnosen för ca 20 år sedan. Jag hoppade av styrelsearbetet för ett år sedan, men har nu blivit invald som kassör och har lovat att testa ett år.

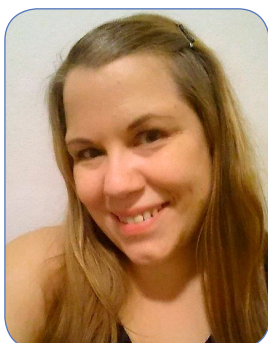
Jag har arbetat som ekonom, men har varit helt sjukskriven sedan ett par år tillbaka.

Jag försöker hålla mig igång med styrke- och konditionsträning två

gånger i veckan och jag känner att det gör god nytta för både kroppen och knoppen. Det blir även något yogapass här hemma ibland, men inte så ofta som jag borde.

Tyvärr saknas energi för en aktiv fritid, men försöker orka med mitt lilla barnbarn, så trädgårdsarbete och promenader har fått strykas från "att göra-listan". Andra intressen som jag försöker underhålla är att resa, läsa och umgås med familjen.

Jag deltar i Sparta-studien i Malmö (läs mer om den på vår hemsida) och har nyligen varit på ettårskontroll. Vi får hoppas att det är något som kan underlätta för oss i framtiden.



Therese Söderling 36 år. Bor i Handen, söder om Stockholm med Björn. Jag har två egna barn och två bonusbarn. I samband med Återkommande infektioner och andra sjukdomsbesvär under hösten 2014 upptäckte min husläkare att jag hade kraftig AAT-brist. Mina barn, Tim 10 År och Nelly 8 År, fick diagnosen lindrig AAT-brist våren 2015.

Tidigare har jag arbetat som förskol-

lärare men jag har nu omskolat mig till Sfi-lärare för att undvika småbarnsbaciller. Somrarna tillbringar vi på landet i Dalarna, där jag även är uppväxt.

Jag ser fram emot att ingå i styrelsen. Jag kommer vara sammankallande till en barn-föräldrargrupp, med föreläsare och aktiviteter. Jag hoppas få träffa fler barnfamiljer med AAT-brist och att vi tillsammans kan träffas för att dela erfarenheter och få nya bekanskap. Hör gärna av dig till mig om du har funderingar, önskemål om föreläsare eller annat inför träffen.

/Therese

RIKSFÖRENINGENS STYRELSE 2016

Inga-Britt Nilsson Good:	Ordförande
Annette Wallbäck:	Vice Ordförande
Bodil Porsgaard:	Kassör
Birger Höök:	Ledamot
Therese Söderling:	Ledamot och sammankallande till en barn-föräldrargrupp
Anette Björkman:	Suppleant
Joanna Nilsson:	Suppleant

16 april kl 10.30 är det dags för en anhörigträff i Lund
Vi träffas i PILs lokaler bredvid sjukhusbiblioteket en trappa upp
Alla anhörig är välkomna även du som inte är medlem
Föreningen bjuder på en lättare fika.
Anmäl dig på mail vordf@alfa-i.se eller telefon 076 580 01 87
Vi är två från styrelsen som deltar.
Hoppas vi ses

Mvh.Annette

7 maj kl 10.30 inbjuder vi till en träff med våra medlemmar som deltagare.

Kommer även ha en föreläsare på plats som pratar om något som vi alla förmodligen kan ha intresse av.

Vem är inte riktigt klart än.

Vi samlas i PILs lokaler bredvid biblioteket på Lunds universitets sjukhus.

Föreningen bjuder på en lättare fika.

Två stycken från styrelsen deltar

Anmäl att du kommer på telefon 076 580 01 87

Eller på mail vordf@alfa-i.se

Mvh.Annette