



## NÄR EN SÄLLSYNT DIAGNOS ÄR AKTUELL

Vad betyder det att vara sällsynt i bemärkelsen att ha en sjukdom eller ett syndrom som bara ett fåtal andra har? Och vad är en sällsynt diagnos?

Det finns cirka 8000 sällsynta diagnoser, många av dem är genetiskt betingade och i de flesta fall också ärftliga. Förutom att sjukdomarna är allvarliga är de i varierande grad funktionsnedsättande. Ofta är det frågan om syndrom, vilket innebär en särskild kombination av symtom som tillsammans utgör en helhet och i sin tur en bestämd diagnos. I dagens läge är det endast ett fåtal av sjukdomarna som kan botas men forskningen och läkemedelsutvecklingen går hela tiden framåt.

En diagnos anses vara sällsynt då högst 5 av 10 000 personer har sjukdomen, åkomman, tillståndet, skadan, syndromet, avvikelserna. En sällsynt diagnos kan ge sig till känna i alla åldrar och förekommer inom alla medicinska specialområden. Globalt sett berör diagnoserna ungefär 300 miljoner personer, av dem är över 300 000 finländare och i sin tur 15 000 av dem finlandssvenskar. I var och en av dessa personers liv finns också familj, släkt, vänner och professionella som på olika sätt berörs av saken. Sammanräknade är de sällsynta diagnoserna alltså inte ovanliga men antalet personer med en och samma diagnos är ofta få. Det kan därför vara svårt att hitta kamratstöd. Man kan till exempel vara den enda i sitt hemland med

en viss diagnos, eller så befinner sig ens gelike på andra sidan jordklotet och talar ett främmande språk. Förståeligt nog är kunskapen om sjukdomarna inom hälso- och sjukvården begränsad. För en specialistläkare inom medicinsk genetik eller en genetisk vägledare är det inte alls ovanligt att de träffar personer med en viss diagnos bar en eller ett fåtal gånger under sitt yrkesliv.

Ett av de kanske mest utmärkande särdragen för sällsynta diagnoser är att de flesta av dem är ärftliga. Det i sin tur har olika betydelse beroende på nedärvningsmönstret och från vilken släktmedlems situation vi ser på saken.

För dig som har en sällsynt diagnos kan det ha tagit lång tid innan man kom underfund med vad dina symtom berodde på. Eller kanske du har fått din diagnos plötslig och ingen har tidigare tänkt på att dina symtom, eller symtom som finns i släkten, tyder på en sällsynt, ärftlig sjukdom. Du, eller ditt barn, kan också höra till dem som inte ännu har en diagnos trots symtom som tyder på en sällsynt diagnos.

I vilken av ovanstående lägen du, ditt barn eller en anhörig än befinner sig så innebär en sällsynt diagnos, eller misstanken om en sådan, att det finns och har funnits både faktamässiga och emotionella utmaningar med i bilden.

Att få en sällsynt diagnos innebär i många avseenden det samma som att få en diagnos på en vanligare kronisk åkomma. Man har besvärande och begränsande symtom, man oroar sig för framtiden, söker kunskap, besöker läkare och andra personalgrupper inom hälso- och sjukvården, känner sig annorlunda än andra mm. Men som du redan märkt finns det särskilda omständigheter som gör att det också finns stora skillnader.

### Att få diagnosen

I många fall tar det lång tid att komma fram till en diagnos. Ovissheten och väntan kan ha skapat både otrygghet och frustration. Om det gäller ett litet barn har du som förälder antagligen sökt information på nätet och hittat flera förklaringar till de aktuella symtomen. Dina tankar kan ha svängt mellan hopp och förtvivlan och diagnosen kan vara en lättnad eller bekräfta de värsta farhågorna. Med i bilden finns också andra personer som oroar sig: vänner, mor- och farföräldrar, andra anhöriga och kanske barnets syskon.

Ibland är situationen den att du utan förningar får veta om risken att senare i livet insjukna i en sällsynt sjukdom. En släkting berättar om en diagnos som hen just fått och att saken kan beröra dig. Det kan tex vara någon av de cancerformer som uppstår till följd av en ärftlig benägenhet för en viss typ av cancer. Som vuxen har du då en möjlighet att ta reda på om du bär på den mutation som ger den ökade risken att insjukna. Det kan också hända att man först i tonåren, eller i vuxenålder, får veta att den sjukdom som flera personer i slakten, i många generationer, har eller haft är ärftlig. Det kan finnas många orsaker till att man inte talat om saken. Kanske har man velat skydda yngre personer från sorger eller själv haft för svårt att ta upp besvärliga frågor. Att överraskande få veta att man berörs av en sällsynt sjukdom kan också inträffa då en länge dold hemlighet kommer fram. Du får veta om missfall eller ett dödfött syskon långt bak i tiden och det visar sig att du själv kan vara en så kallad frisk bärare av en mutation. Det har i år känts för svårt för föräldrarna att tala om det som i tiden för dem innebar en stor sorg.

Då en sällsynt diagnos misstänks kan det också innebära att år av undersökningar ändå inte leder till en diagnos. Men det händer också att tidigare odiagnostiserade symtom får sin förklaring i takt med att man utvecklar nya undersökningsmetoder.

## Ärftlighet

Vid många av de sällsynta diagnoserna känner man till nedärvningsmönstret, antingen så att mutationen/mutationerna är kända eller för att man genom att studera släkträdets kan dra slutsatser om hur sjukdomen nedärvs. Det i sin tur gör att vi vet vad ärftligheten innebär för personen med diagnosen och för familjemedlemmar och släktingar. Du kan läsa om kromosomer, gener och nedärvningsmönster [här](#) under rubriken "Lätt om genetik och ärftlighet".

Nedärvningsmönstret berättar på vilket sätt en sjukdomsgen går vidare från en förälder till ett barn. Då man känner till nedärvningsmönstret kan man också i de flesta fall klarlägga betydelsen av mutationen för andra i familjen och i slakten. Då någondera föräldern har en diagnos som nedärvs dominant är man förberedd på sannolikheten för det kommande barnet att få samma sjukdom. Det är lika stor sannolikhet att barnet får sjukdomen som att barnet inte får den. Men dominant sjukdomar uppstår också på grund av nya mutationer, så kallade de novo-mutationer, som inte nedärvt från någondera föräldern utan uppkommit då

barnet blivit till. Vid recessiv nedärvning är det ofta oväntat när barnet föds med, eller senare insjuknar i, en sällsynt sjukdom. Båda föräldrarna är då så kallade friska bärare av mutationen, dvs de har mutationen i en av de två aktuella generna (alla gener uppträder parvis; den ena kommer från mamman och andra från pappan). Barnet med sjukdomen har av båda föräldrar fått genen med mutationen. Efter att ett barn fått diagnosen på en recessivt nedärvd sjukdom vet man vad ärftligheten har för betydelsen i framtida graviditeter och för släktingar som berörs av saken. Könsbunden nedärvning, eller så kallade X-kromosomal nedärvning, innebär att en frisk kvinna som bär på en mutation kan få pojkar som har en viss sjukdom. Det finns en 50 procents sannolikhet att pojkbarnet får just den X-kromosom som har mutationen och samma sannolikhet att pojken inte får den sjukdomsframkallande mutationen. Pojkar har en X- och en Y-kromosom och då en mutation sitter i X-kromosomen finns det inte en annan fungerande X-kromosom. Flickor igen har två X-kromosomer och därför en 50 procents sannolikhet, att som mamman, bli friska bärare av mutationen.

Det här var en kort genomgång av de tre vanligaste nedärvningsmönstren. Och som du ser räcker det inte med att konstatera att en sjukdom är ärftlig, det beror på nedärvningsmönstret vilken betydelse ärftligheten får i individens liv. En sällsynt diagnos innebär naturligtvis också att det finns en stor mängd annan kunskap att ta till sig och dessutom många känslomässiga utmaningar.

Då en diagnos ställs och läkaren ger information om symtom, nedärvningsmönster, mutationer, uppföljning, eventuell vård och medicinering, vem i släkten som borde informeras, risken för syskon, risken för eventuella kommande barn osv är det en ofantligt stor mängd fakta att ta till sig. Ett eller några besök, kanske inte på ditt modersmål, kan omöjligt ge svar på alla frågor och skapar ofta nya. Eftersom diagnosen är sällsynt har du antagligen inte hört om den tidigare och har alltså inte heller någon som helst kunskap om saken. Ofta är det svårt att hitta lättfattlig information om diagnosen.

För flertalet av de sällsynta sjukdomarna finns inte botande vård men i många fall kan symtomen lindras. Många av sjukdomarna och syndromen är fortskridande och vid vissa av diagnoserna är symtomen av den art att sjukdomen leder till en för tidig död. En kronisk, allvarlig sjukdom innebär också en stor omställning för hela familjen och övriga anhöriga.

Om det gäller ditt barn medför redan det faktum att barnet växer och utvecklas att du som förälder kommer att behöva svar på nya frågor längs med barnets uppväxt. Därtill kommer

situationer i barnets liv som betyder nya utmaningar och också behov av mera information. Det kan vara när hen börjar på dagis, i skola eller vill börja med en fritidssysselsättning. Eller kanske ditt barn har en sjukdom som innebär att du förbereder dig på att färdigheter hos barnet försvinner och ditt barn kommer att dö. Om du som ung eller vuxen har fått, eller hela livet haft, en sällsynt diagnos kommer du också att stå inför olika situationer då nya frågor och funderingar väcks. Det kan hända när du påbörja studierna, ska ut i yrkeslivet, träffar någon att dela livet med och senare kanske frågor kring familjetillökning. Funderingar kring frågor som vem ska jag berätta för, när ska jag göra det, hur mycket vill jag att andra vet om min eller mitt barns diagnos kan också bli aktuella.

Det är inte heller ovanligt att man kan känna skam för att man har en sjukdom som gör att man inte klarar av vardagslivet utan behöver hjälp med mycket. Eller att man som syskon i något skede skäms över sitt syskon för att hen uppför sig annorlunda.

## Vård

Sällsynta sjukdomar påverkar ofta funktioner eftersom flera organ är involverade. För att uppföljningen och vården ska vara heltäckande betyder det besök hos olika specialistläkare vilket kan leda till en splittrad helhet och känslan av att ingen håller i trådarna. Och det är inte för alla som en vårdkedja ens existerar. Sällsynta sjukdomar är i de flesta fall obotliga men det betyder inte att det inte finns något man kan göra för att underlätta situationen. Alla med en ovanlig diagnos har samma rättigheter som andra med kroniska sjukdomar att få en vårdplan uppgjord. Du kan läsa mera om hälso- och vårdplanen [här](#)

## Fakta och känslor

Att ta in fakta som i många fall är komplicerad brukar innebära en lång process. Det är omöjligt att omsätta all information på en gång, tvärtom kan de ta till och med flera år innan känslan av att ”nu känner jag min sjukdom och vad den innebär för mig” infinner sig.

När du lyckats bygga ditt paket med kunskap om diagnosen är det inte bara fakta som fallit på plats. De känslomässiga utmaningarna som diagnosen medför är också många. Beroende på symtombilden kan det förekomma faser av försämring och det betyder i sig att en

omorientering och nyorientering kan bli aktuell flera gånger om. Du har kanske funderat kring nedärvningsmönstret och oroat dig för om dina barn kommer att få samma sjukdom som du själv har. Du har funderat på släktingar och det har kanske inte varit helt lätt att informera dem. Det är inte alltid komplikationsfritt att berätta för någon att hen själv eller kanske ett barn kan beröras av en diagnos. Du har grubblat över hur din eller ditt barns eller en nära anhörigs framtid kommer att se ut. Rädslan över, eller insikten om att, diagnosen leder till för tidig död har kanske funnits med i bilden. Det kan ha varit en utmaning att få vård och stöd.

I det Nationella programmet för sällsynta sjukdomar 2019–2023 (Social- och hälsovårdsministeriets arbetsgrupp för sällsynta sjukdomar) lägger man tonvikten på delaktighet, en bra vardag, jämlik tillgång till tjänster och nationell samordning av de samma, ökad kompetens bland professionella och ökad kunskap hos allmänheten. Speciellt omnämns att alla skall ha tillgång till information på sitt modersmål. Med tanke på de utmaningar en sällsynt sjukdom ställer på individnivå och på hälso- och sjukvården är det lätt att inse varför finlandssvenskar med sällsynta sjukdomar är en minoritet inom minoriteteten.

Att få tala om sin situation med sakkunniga, att dela tankar och erfarenheter med andra i samma eller liknande situation, att hitta kamratstöd och att få information på sitt modersmål är något som visat sig vara värdefullt för de som berörs av ovanliga hälsotillstånd. Inom verksamheten för sällsynta diagnoser på Folkhälsan kan vi erbjuda dig lågtröskel- och handledningssamtal, kamratstödsförmedling, kamratstöd i form av gruppträffar, evenemang i form av webinarier och föreläsningar och information av olika slag på vår webbsida.