

En artikel som publicerades i GP den 17/9 2005:

För ett stort antal sjukdomar som tidigare ansetts omöjliga att behandla växer nu hoppet. Sedan i våras har tioårige Rasmus Hübinette fått en unik enzymbehandling.

- Jag tror att det är därför jag springer fortare och har lärt mig simma. Varje fredag sedan den åttonde juli åker Rasmus från hemmet på Tjörn till avdelning 334 på Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg för att få sin behandling. Besvärligt? Nej, tvärtom tycker nytt Rasmus som tidigare reste till London för att få sina enzymer. Rasmus Hübinette och ytterligare 93 personer i världen med Hunters sjukdom får en renframställd form av det enzym de saknar. Bristen på enzymet, med det krångliga namnet iduronatsulfatas, medför att man inte kan bryta ned ämnen, mukopolysackarider, som istället lagras i vävnaderna.

Hunters finns i ett flertal former och spännvidden från mycket allvarlig till mild sjukdom är stor. Den kan som i Rasmus fall vara mycket mild. Men ändå innebär den att Rasmus är stel i lederna, är kortvuxen, har lätt påverkan på sitt hjärta och sina lungor, hans lever och mjälte har varit förstörade och han har hörapparat på båda öronen. Men det kunde varit betydligt värre. - Vi känner att vi har haft tur, säger Veronica Hübinette. Rasmus har fått en snäll variant och har ingen som helst påverkan på sin intellektuella förmåga. Hunters sjukdom ingår i det 40-tal olika ämnesomsättningssjukdomar som kallas lysosomala sjukdomar. Orsaken är ett genetiskt fel som medför brist på olika enzymer. Sjukdomarna är mycket ovanliga var för sig men inom gruppen räknar man med ett fall på 7-8000 nyfödda. Den form av Hunter som Rasmus har är betydligt ovanligare. Där räknar man med ett fall per 100-150 000 födda pojkar. För Sveriges del innebär detta att bara en handfull personer har sjukdomen.

Gemensamt för många av de lysosomala sjukdomarna är att de är svåra att upptäcka. Ibland syns de första tecknen tidigt, men är svåra att tolka. I Rasmus fall ställdes diagnosen då han var tre år och utreddes för epilepsi. I samband med utredningen fann man att levern var förstörad och kunde så småningom nysta upp att det rörde sig om Hunters. I det skedet visste ingen om Rasmus variant av sjukdomen var svår eller mild. Pojkarna föds friska och utvecklas helt normalt de första två till fyra åren. - Det var en otroligt jobbig tid, minns Veronica Hübinette som själv satte igång och gräva fram information om sjukdomen. Vid den svåra varianten av sjukdomen påverkas alla organsystem i kroppen - även hjärnan. Dessa barn går tillbaka i sin mentala utveckling och deras kroppsliga symptom är vanligtvis betydligt mer uttalade än vid den lätta formen.

Bara att inse att det inte egentligen fanns någon hjälp att få, att vara tvungen att avvakta och vänta och se vad som skulle ske med Rasmus var påfrestande. Hon beskriver den första tiden efter diagnos som en känslomässig berg-och-dalbana där det mest lutade nedåt. Det var svårt att acceptera att det inte fanns några mediciner som hjälpte, nästan ofattbart att ingen kommit på något eftersom sjukdomen varit känd sedan 1917. - Det var inte förrän jag åkte på min första världskongress som jag kände att jag fick litet hopp igen, berättar Veronica Hübinette.

Då förstod jag att det fanns en ganska omfattande forskning på gång. Det var också där som ett litet läkemedelsföretag berättade att de lyckats renframställa enzymet för den variant av Hunters som Rasmus har, mps II. Företaget berättade också att de skulle starta studier på barn inom det snaraste. - Det var en otroligt lång väntetid innan de kom igång. Men de startade så kallade fas I -studier på 12 barn i USA år 2002. Jag var hela tiden inriktad på att få med Rasmus i en utvidgad studie. Det lyckades också och i februari förra året startade studien. Det var då Rasmus fick börja åka till Manchester en gång i veckan. Om Rasmus fick verksam medicin under det första året eller om han fick placebo vet ingen med säkerhet, men Veronica tror att Rasmus fick placebo. När alla i studien fick verksamt enzym från och med februari i år fick Rasmus en allergisk reaktion- vilket innebär att han idag måste starta behandlingen med antiallergisk behandling.

Att allergimedikinen smakar förfärligt kan ingen söt yoghurt i världen dölja. Av Rasmus minspel framgår tydligt att man gör bäst i att inte smaka. Illasmakande medicin, en missad skoldag och ibland långa procedurer för att få in en nål - hur står du ut? - Äh, det är inte så farligt, säger Rasmus och gottar sig åt filmen som snart skall börja rulla medan enzymet långsamt droppar in genom kanylen i armen. - Vår förhoppning är att behandlingen leder till att vi kan stoppa sjukdomen nu. Då tror vi att Rasmus kan få ett normalt liv, säger Veronica Hübinette. Än så länge är Rasmus en av mycket få individer i världen som har tillgång till de mycket exklusiva enzymerna. Så länge han ingår i läkemedelsstudien är det bolaget TKT som står för utgifterna - cirka en miljon om året har man beräknat att det kostar att behandla en individ.

I Sverige finns det fyra barn som kan vara aktuella för behandling. - Gemensamt för många av de här sjukdomarna är att vi haft väldigt få möjligheter att ingripa i förloppet, säger Mårten Kyllerman docent och överläkare vid Drottning Silvia. För vissa sjukdomar kan tidig upptäckt innebära att barnen benmargstransplanteras och därigenom får en helt normal utveckling. - Men i många fall har vi inte haft annat än symptomlindring att erbjuda. Vi har bara kunnat stå ganska hjälplösa vid sidan av och titta på medan sjukdomarna fortskrider. Men nu verkar utvecklingen ha nått en vändpunkt. För några sjukdomar finns redan enzymet, för andra är det på väg eller utprövas i studier - för Hunter, som i Rasmus fall, och för Pompes sjukdom, en sjukdom som bland annat innebär hjärtmuskelförstoring och påverkan på samtliga muskler med tilltagande muskelsvaghet.

Sedan i mars i år får en femårig pojke infusioner med enzymet varannan vecka. Pojken fick sin diagnos vid ett och ett halvt års ålder, när han var inne för utredning av sin sena motoriska utveckling. - Sedan vi startade behandlingen har pojken lärt sig gå och springer nu omkring för fullt, säger Már Tulinius docent och överläkare i neurologi vid Drottning Silvia. Som tur är har han heller aldrig utvecklat någon hjärtmuskelsjukdom. Trots att behandling med den nya generationen mycket rena och mycket dyra enzymer ännu är i sin linda fästs stora förhoppningar till den framtida utvecklingen. Vid sex sjukdomar finns nu enzymer- alla ännu

inte godkända annat än i kliniska prövningar. Benmärgstransplantation har framgångsrikt prövats vid tre andra sjukdomar, Krabbe, Gaucher och Hurler. Vid den europeiska barnneurologiska kongressen som avslutas i Göteborg idag diskuterades också andra vägar att ersätta enzymbrist eller lindra följderna av sjukdomarna. Redan nu finns ämnen som minskar inlagringen i vävnaderna och därmed mildrar effekterna. Andra forskningsprojekt syftar till att reparera det felaktiga proteinet.

- Vi står inför en helt ny situation, säger Niklas Darin som är Rasmus Hübinettes läkare. Det är fantastiska möjligheter som öppnar sig.

Madeleine Sahlman 031-62 41 30 madeleine.sahlman@gp.se