

”Alla djur är jämlika, men somliga djur är mer jämlika än andra”

Det gäller att vara likadan som alla andra. Ännu hellre skall man vara vacker, intelligent och framgångsrik. Om man nu ändå blir sjuk kan man hoppas på att ha en vanlig sjukdom, en där man kan få både diagnos och behandling. Det kan nämligen bli problem med bådadera om man har en sällsynt medfödd sjukdom. Råkar man dessutom höra till någon annan minoritet, t.ex. en språklig sådan, gör det inte situationen lättare. Och hur går det i dagens arbetsliv för en ung person med låg begåvningsnivå och uppenbar dysmorfism eller synliga neurologiska symtom?

Vårt offentliga hälsovårdssystem nedmonteras i rask takt med utnyttjande av två principiellt motstridiga mekanismer. Centralisering är politiskt korrekt så länge det talas om att skrota små, trivsamma och välfungerande enheter och samla verksamheterna i ett nytt mammutbygge. Det är så man sparar. Decentralisering å andra sidan har man tagit till när det har gällt att överföra ansvaret för alla former av hälsovård från staten till kommunerna. Överst i beslutshierarkin tillsätter man sedan chefer som saknar medicinsk kompetens. Spåren förskräcker, särskilt i de små sjukdomsgrupperna.

Hur många patienter med sällsynta sjukdomar går numera miste om diagnos och adekvat behandling, genom att inte få remiss till sin universitetsklinik? Har inte också dessa personer rätt till åtminstone ett gediget försök till diagnos? Med diagnosen på en genetiskt betingad sjukdom följer visserligen sällan möjlighet till kausal terapi. Detta är fortfarande sant i dagens läge trots de enorma framsteg forskningen på området medfört. Ändå kan en riktig diagnos få positiva följder: adekvat symtomatisk behandling, planerad uppföljning för att förebygga eller behandla eventuella komplikationer, genetisk rådgivning

till patient och anhöriga, allt i enlighet med dagens internationella kunskapsnivå. Föräldrar kan slippa ovisshet om prognosen och etiologin till sitt barns sjukdom eller tillstånd och få förvisning om att de inte själva orsakat den.

Adekvat symtomatisk behandling är alltså inte alltid tillgänglig för en patient med en sällsynt sjukdom. Exempelvis är det inte i dagens Finland självklart att en person med en muskelsjukdom får andas hemma. Så är det inte heller i den övriga världen. Patienterna faller ofta mellan flera stolar; det är oklart om det är anesthesiologen, lungläkaren, neurologen eller eventuellt rehabiliteringsläkaren som bör ta hand om dem. Och vem skall betala? Kan patienten verkligen bo hemma, och i så fall på vems ansvar?

Ändå är det i praktiken enkelt att diagnostisera även asymtomatisk andningsinsufficiens – bara man kommer på tanken. Det är också lätt att behandla den hos dessa patienter, som i motsats till många andra patienter på lungavdelningarna har primärt friska lungor. Det är bara andningsmuskelnerna det är fel på, så att det behövs mekanisk hjälp för att få in luften i lungorna. I brist på specifik terapi kan symtomatisk behandling förlänga och ibland även rädda liv.

Men kausal terapi då – varför är vi inte där ännu? Frustrerande långt är steget från identifieringen av en ny sjukdoms gen till botande behandling. Om gendefekten kommer till uttryck i en vävnad som hela tiden förnyas kan det finnas hopp om att med hjälp av genterapi få en normal gen att fungera i stället för den muterade. Men om det gäller stabil, postmitotisk vävnad är det svårare. Eventuellt kommer terapiformerna då att vara andra, kanske inte ens genetiskt baserade. Goda kliniker, kolleger inom patologin och grundforskare inom andra områden har minsann

inte gjorts obehövliga av den nya genetikens framsteg – tvärtom är det nu som ett aktivt samarbete behövs över disciplinränserna. Vi måste ”tänka till” tillsammans om det långsiktiga målet, specifik terapi skall kunna uppnås.

Specifika svårigheter är förknippade med finansieringen av forskning kring sällsynta sjukdomar. Storstipendierna ges för det mesta till dem som forskar i vanliga sjukdomar och höga impaktfaktorer är svåra eller omöjliga att uppnå vid publicerandet av nya rön om små sjukdomsgrupper.

Medan vi utvecklar nya terapiformer gäller det att bygga upp beredskapen för kliniska behandlingsstudier. Det kan ske endast genom internationellt samarbete när det gäller sällsynta sjukdomar. Detta nummer av Handlingarna bjuder på exempel. Samtidigt bör staten återta sitt ansvar för diagnostik, uppföljning och vård åtminstone

i fråga om de små sjukdomsgrupperna. Specialiserade, multiprofessionella resurscentra är en nödvändig förutsättning.

För oss som förmedlar information om medicinska framsteg till kolleger och lekmän gäller det att i tal och skrift, i föredrag och artiklar, på ett sansat sätt försöka balansera mellan hopp och hopplöshet, mellan realistiska prognoser och utopi. Hypen har nått t.o.m. vetenskapliga medicinska tidskrifter. Där hör den definitivt inte hemma. Hoppet bör vi däremot hjälpa till att bevara medan vi fortsätter att arbeta oss fram mot kausal terapi för genetiskt betingade sjukdomar.

Esbo den 10 september 2008

Carina Wallgren-Pettersson