

# RAPPORT FRÅN ATEN

Den 4-5 november blev jag som ordförande inbjuden att delta i Shires konferens i Aten tillsammans med cirka 250 läkare, forskare och läkemedelsbolagsanställda. Även Italiens, Englands, Tysklands och Spaniens ordförande var där, samt Rita som representerade den Norska föräldraföreningen.

Bara någon vecka tidigare så hade Shire fått de positiva resultaten från Hunterstudien och stämning under konferensen andades optimism. Joseph Muenzer från USA gav oss en uppdatering på Hunter och gick igenom resultaten från Natural History Studien och enzymterapi studien. Vi var på flera föreläsningar om Fabry, det är en annan lysosomal inlagringssjukdom där Shire gör enzymet, föreläsarna tog upp enzymterapi och dess effekter på olika organ och man pratade om vikten av att tidigt komma in med behandling. Man berättade också om de nya dataregistren som Shire håller på att organisera och sätta upp för Hunter och Fabry patienter där det är meningen att alla barn i världen med dessa sjukdomar skall läggas in av sina läkare, vilket kommer att bli en ovärderlig källa till information om sjukdomarna. Mycket intressanta föreläsningar, men som vanligt vid sådana här tillställningar så är det inte föreläsningarna som är det mest givande utan de möten som sker och den information som utbyts där.

Vi var 20 deltagare från Norge, Sverige, Danmark och Finland och Peter gjorde ett fantastiskt jobb som värd för den nordiska gruppen. Vi var på egen liten utflykt, och under middagarna såg man till att vi alla satt tillsammans vilket gjorde att jag fick möjlighet att bekanta mig med de nordiska läkarna som jobbar med dessa sjukdomar. Gunilla Malm var också med och de nordiska läkarna hade ett eget möte för att samtala om gemensamma strategier kring behandling av lysosomala sjukdomar.

Vi passade också på att träffa de andra ordförande för föreningarna som var där, på ett informellt möte. Där fick vi massa värdefull information speciellt angående det här med att få läkemedel på compassionate treatment (när läkemedelsbolaget betalar för ett läkemedel innan det är registrerat) eller licens (när staten betalar för läkemedlet innan det är registrerat) och de komplikationer som det eventuellt kan medföra.

Jag och Rita från Norge hamnade i många intressanta samtal under konferensen som handlade bland annat om för vilka barn enzymet kan ha effekt. Vi förstod att läkarna hade ganska skilda åsikter om detta då enzymet inte kan behandla den neurologiska påverkan av sjukdomen utan "bara" de kroppsliga, men de var

mycket intresserade av att få höra om vilken otrolig effekt enzymet har haft för Ritas son som har svår Hurler. Han är den pojken i världen som har svårast variant av sjukdomen med mental påverkan som ändå får enzymet, tack vare mycket påtryckning från föräldrarna. Från att ha varit en gosse som redan återupplivats en gång och som led en hel del, hade smärtor och problem med andningen, så är han nu en glad gutt som kan springa omkring, sparka boll, dansa, vissla och sjunga, och även om han inte fått tillbaka sin talförmåga så tycker föräldrarna att de kan kommunicera mer med honom nu än de kunnat tidigare, och om det beror på att inte all hans kraft längre går åt till smärtor och försöka hålla sig upprätt och andas, vet ingen, men att se hur enzymet har förändrat hela familjens tillvaro var fantastiskt. Kanske lever han inte så mycket längre på grund av enzymet, men han har det gott och föräldrarna slipper se sin son lida, det vet ju ni att inget i världen är grymmare för en människa än det, nu kan de leva och glädjas utan våndor. Rita som representerade den norska föreningen i Aten här vid Akropolis



*Jag är rädd för att det kan komma att behövas mycket påtryckning för att även de barn med neurologisk påverkan skall få enzymet, med tanke på hur otroligt dyrt det är, och vi kommer troligtvis behöva få läkare att förstå vilken effekt det kan ha för en hel familj, att ens barn mår lite bättre och behöver lida lite mindre än det annars skulle gjort, även om det inte kan bota alla problem eller vara ekonomiskt försvarbart*

*Veronica*