

# Att leva med WHIM-syndromet

Text & Foto Johanna Thörnsson



Johanna Thörnsson vågade inte ta till sig sitt sjuka barn, lycka förvandlades till panik och rädsla. Men i dag kan Johanna känna glädje igen för sitt liv och sin familj.

I Sverige finns endast två uppmärksammade fall av WHIM-syndromet – jag och min dotter. Hos mig har det blivit en nymutation, ett genfel och min dotter ärvde sjukdomen av mig.

## Trodde det var leukemi

Min sjukdomshistoria började vid ca 1,5 års ålder med en långdragen maginfektion som varade i över tre månader. Prover togs och man upptäckte mina låga neutrofilvärden. Ingen visste varför men efter månader av kontroller trodde de att jag hade – leukemi! Tack och lov var det inte så.

## Vårtor ett stort problem

Min barndom fylldes av täta kontroller, långdragna sjukperioder samt många sjukhusvistelser. Jag fick allt ifrån urinvägsinfektioner, sårinfektioner med röda strimmor, luftvägsinfektioner, öroninflammationer till tandköttinfektioner, mm. Barnsjukdomar som t ex. vattkoppor blev mer komplicerade med infektioner i de flesta kopporna. I lågstadiet började jag även få vårtor på händer och fötter. Senare i tonåren bestod infektionerna mestadels av bihåleinflammationer och bölder efter rakning, och jag led även av ännu fler vårtor. Mina händer var fulla av dem och jag vågade inte visa dem av rädsla för att bli retad.

## Rätt vård blev vändningen

Övergången från barn- till vuxenvård blev komplicerad då jag fick en allmänläkare på vårdcentralen. Vid en bihåleinflammation fick jag Kåvepenin trots mina protester – för vem lyssnar på en 18-åring... Jag blev jättesjuk och det hela slutade med en spolning av bihålorna. Min mor kontaktade min barnläkare och jag fick direkt komma till Infektionsmottagningen. Då började det antligen hända något! Jag fick åka till Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg på en lång utredning och därefter börja med subkutan immunoglobulinbehandling. För första gången i mitt liv mätte jag bättre! Infektionerna blev färre och kortare, men framför allt kände jag mig PIGG!

År 2003 flyttade jag till Stockholm men skrev mig inte här förrän år 2004. Och först då fick jag komma till Immunbristenheten och Hematologen på Karolinska Universitetssjukhuset i Huddinge. Där fick jag till slut min nuvarande diagnos WHIM-syndromet och började behandlas med Neupogen. De första fyra månaderna hade jag smärtsamma biverkningar i form av skelettvärk, men de försvann när dosen var inställd efter mina värden. Jag har inte märkt någon större skillnad infektionsmässigt efter att jag börjat med

Neupogen. Den enda skillnaden är att mina neutrofiler håller sig på en bra nivå och tand- och sårinfektioner har minskat. Dock fick jag två täta Pseudomonasinfektioner i höstas pga rakning och mina neutrofiler sjönk helt. Varblåsor, strimmor och en värk i kroppen som jag aldrig känt förut. Läkarna tom. avrådde mig från att gå till affären! Då blev jag riktigt rädd.

Tack vare PIO har jag fått kontakt med andra familjer utanför Sverige med samma diagnos. Läkarna uppskattar att vi är under 100 st uppmärksammade fall i hela världen!

## Planerad graviditet blev komplicerad

Då min kropp inte kan läka ut HPV, humant papillomvirus, som orsakar vårtor har jag fått cellförändringar på livmodertappen och den enda behandlingen som finns för mig är konisering (en ytlig bit av livmodertappen avlägsnas). Min spec. läkare på gyn. hade länge påpekat att vi nog ska börja tänka på barn. April 2009 tog vi beslutet och blev tack och lov gravida direkt! Efter en komplicerad senare del av graviditeten pga. olika infektioner valde min kropp att påbörja en förlösning med för tidig vattenavgång. Sen hände inte ett smack. Efter att ha väntat en vecka inlagd på sjukhus blev jag igångsatt. Detta funkade inte och blev enligt mig ett totalt fiasko, med endast värkstormar som avslutades i ett akut kejsarsnitt. Men den 4 dec 2009 kom vår lilla smula, Emma Linnea, 2235 g och 49 cm – sex veckor för tidigt...

## Greps av panik

Från den stunden vattnet gick greps jag av panik och den har knappt släppt ännu. Inget blev som det "skulle". Ett litet barn som inte ens skulle varit fött, med en immunbrist likadan som min vuxna kropp knappt klarat av, det kunde aldrig bli en bra kombination! När ultraljudet visade att vi skulle få en tjej bara visste jag att hon skulle ärva sjukdomen. Mutationstester togs direkt och när svaret kom tre månader senare hade hon redan påbörjat Neupogenbehandling då värdena var låga från födseln. Emma sondmatades första veckan och fick lite hjälp med att hålla värmen av en värmedyyna. Stark och envis redan då! Jag själv hade inga krafter alls och drabbades av flera infektioner.

Då jag vårdades på BB och Emma på Neonatalen var pappa Anders vår SUPERHJÄLTE! Det tog mig en vecka att ta mig på fötter.

Maj 2010 blev det dags igen för operation nr två av livmodertappen. Vi bad om "uppskov" och ville försöka få ett syskon till Emma. Än en gång blev jag gravid direkt. Helt fantastiskt! Min kropp kunde göra något bra!

1 april 2010 kom vår nalle, William, 4018 g och 53 cm med planerat snitt. Äntligen fick vi uppleva hur det kan kännas utan komplikationer! Jag var på fötterna redan dagen efter och hemma efter tre dagar.

Min kropp var vid det laget slutkörd både fysiskt och psykiskt. Men så lycklig! Vi hade nu två underbara barn!

### **Fick förlossningsdepression**

Har förstått nu senare att jag drabbades av en förlossningsdepression efter att

Emma föddes. Jag vågade inte ta till mig mitt älskade barn! Jag vågade inte känna något! Ingen verkade förstå! Det tog tid och har varit mycket tunga och mörka år innan jag hittade rätt i samtalsterapier, antidepressiv behandling, mm. Men äntligen har familjen börjat komma på fötter igen och njuter nu för fullt av livet tillsammans. Senaste året har vi jobbat med familjerådgivning, familjestöd för att stärka min och Emmas relation samt min egen depressionsterapi. Och jag kan äntligen vara en glad och bra mamma. Orken har inte funnits och rädslan för vad som "kan hända" har ätit upp mig inifrån. Detta har jag märkt är väldigt svårt för andra att förstå och de vet inte hur de ska förhålla sig till vår familj. För vart går egentligen gränsen för frisk och sjuk och vad som kan vara farligt för vissa och inte för andra "vanliga"?

Emma har klarat sig väldigt bra infektionsmässigt och jag börjar nu kunna slappna av i övervakandet av henne.

Hon svarar bra på Neupogen och immunoglobulin och är mycket duktig vid behandlingarna!

### **Ser ljuset nu**

Jag har alltid burit på mycket ilska och besvikelse för att inte få leva ett normalt friskt liv. Det är väldigt lätt att fastna i en nedåtgående spiral där minsta motgång blir tyngre och tyngre. Men nu börjar jag äntligen se ljuset efter en väldigt lång tid.

Då inte detta handikapp alltid syns - om inte man är jättesjuk, är det svårt för andra att förstå hur man mår och att man inte har samma ork som andra. Får ofta känslan att man har sin sjukdom att skylla på om man inte vill eller orkar olika saker. Tröttheten finns alltid där, frisk som sjuk.

*Ta hand om varandra men framförallt er själva! •*