



Debrabladet

Nr 1 ♦ 2023

Redaktörens rader

Vill börja med att be om ursäkt, all text i tidningen var skriven före midsommar så vissa delar (till ex väder) kan kännas inaktuella. Olyckliga omständigheter försenade publiceringen.

Vilket väder vi har haft! Jag njuter för fullt i hettan men är medveten om hur svårt det kan vara för vissa.

Förra året blev jag besatt av Änglatrumpeter och efter att ha köpt på mig och förökat med sticklingar är jag nu uppe i 25 plantor (5 olika sorter) som kräver vattning flera gånger om dagen i den här värmen. De två största är över 2 meter höga!



För några veckor sedan lyssnade jag på en webinar "Introducing VYJUVEK for Dystrophic EB". Egentligen var det bara ämnat för Amerikaner

eftersom Vyjuvek är inte godkänt i Europa ännu. Det var Krystal Biotech, företaget bakom Vyjuvek, som ordnade det tillsammans med Debra America. Dom berättade om studien (31 patienter), visade lite bilder och gav instruktioner om application, biverkningar etc. Förhoppningsvis kommer det att bli godkänt här i Sverige inom en snar framtid. Obs, kan bara användas på Dystrofisk EB. Kan numera ses om man går in på EBConect <https://ebconnect.org/> Tove har skrivit lite mer om det på sidorna 4-5.

Miss inte Akviles underbara utlämnande artikel på sidorna 9-14 där hon beskriver sin kamp för att dottern Freja skall få adekvat smärtlindring vid såromläggning och bad. Tack Akville och Freja för att ni delar med er!

Ha en helt underbar sommar!

ruth.winblad@gmail.com



Ordförande har ordet

Så blev det sommar med skolavslutningar igen. Tiden går både långsamt och snabbt på samma gång. Där i mars när snön kom åter och sommaren kändes oändligt långt bort.

Sen blinkar man till och det står juni i kalendern.

Detta år är det inga restriktioner som gör att jag ej får åka till skolan och se mina killar sjunga sommarlovs sånger, utan platsbritten på lokaler.

Men nästa år har vi en som kämpat sig igenom hela grundskolan och då hoppas jag få sitta där i kyrkan och ha solglasögon då jag gråter så ohejdat mycket av detta fina. Barn som går på sommarlov !

Men med en klump i magen tänker jag även på alla de fjärilsbarn som inte får växa upp och gå på sommaravslutningar och sjunga sånger för sina familjer.

Men där finns även hopp om att forskningen nu går framåt med stormsteg. Som B-veck som ni kan läsa om lite längre

fram i bladet som är precis godkänt i USA. Jag hoppas denna genterapi kan ge ringar på vattnet och göra att all forskningen för alla EB variater kan få ett så bra bot som möjligt, så alla dessa fjärilar får sjunga "Den blomstertid nu kommer" på förskolor och skolor.

Detta blev kanske en lite tung början på mina inledande ord, men det är tanken på att forskningen nu går framåt med stormsteg som jag gör mig glad och hoppfull inför framtiden som går både långsamt och fort på samma gång.

Nu önskar jag er en underbar sommar med lagom väderlek för just dig och så hoppas jag vi ses i Göteborg i höst som ni kan läsa lite mera om längre fram i bladet.

Hälsningar /

Iwona



Första genterapin för dystrofisk EB godkänd i USA!

Den 19 maj godkände det amerikanska läkemedelsverket (FDA) den första genterapin någonsin för dystrofisk EB. En efterlängtdag som många nog trodde skulle komma någonstans längre fram i framtiden...

Det är det amerikanska läkemedelsföretaget Krystal Biotech som fått sitt nya läkemedel VYJUVEK godkänd. (tidigare känd som "B-vec"). (Genterapi innebär att man använder DNA som en potentiell terapi att behandla en sjukdom, detta genom att leverera en korrekt/korrigerad kopia av den felande genen direkt in i patientens celler. Den korrekta kopian av genen hjälper sedan cellen att fungera korrekt.)

VYJUVEK är en genterapi som är utformad att appliceras på huden i form av en gel och är den allra första topiska genterapin inom dermatologi och som främst prövats på patienter med RDEB (Recessiv Dystrofisk Epidermolysis Bullosa). Läkemedlet funkar dock både på Recessiv och Dominant EB.

I detta fall använder man sig av ett virus som "vektor" (bärare) och som tränger in i cellen med två korrekta kopior av COL7A1 som ska göra det möjligt för cellen att själv producera COL7-protein.

Denna behandling gör inte bara så att huden producerar eget fungerande COL7-protein, utan den tar också itu med den grundläggande mekanismen i det som orsakar sjukdomen. Huden inte bara läker utan det är en varaktig läkning där den läkta huden också blir mer hållfast.

I de studier som gjorts har man fått fantastiska resultat där det förbestämda primära målet ("primary endpoint") uppnåts och de kroniska sårerna läkt inom 6 månader. Även de sekundära målen för studien har uppnåts med komplett sårhäkning inom 3 månader. OTROLIGA resultat!

VYJUVEK är tillgängligt nu först i USA och kan ges till från 6 månaders ålder.

Första genterapin för dystrofisk EB godkänd i USA! forts

Vi i EB-föreningen har varit i kontakt med Akademiska Sjukhuset i Uppsala som har nationellt ansvar för gendermatoser och svåra hudsymtom i Sverige. De meddelar att de fått informationen om VYJUVEK och att de kommer att kontakta svenska Läkemedelsverket för att se hur man på bästa sätt kan se till att VYJUVEK blir tillgängligt så fort som möjligt här också. Detta är revolutionerande för alla i EB-

världen och ett ordentligt steg till en ljusare framtid för alla med dystrofisk EB till att börja med. Underbart!!

I USA börjar man använda gelen på patienter redan i juli och vi kommer att följa denna process noga så att vi inte ödslar någon tid att få VYJUVEK till Sverige.

Nedan kommer två "före och efter-bilder". // Tove



Bild 1: Detta är en bild på ett barn med dystrofisk EB och som fått två applikationer med VYJUVEK efter att han skadat sin fot. Det är enbart tio dagar mellan de två bilderna.



Bild 2: Denna bild är tagen med tre dagars mellanrum där barnet skadat sitt knä på måndagen, fått VYJUVEK applicerad på tisdagen. Redan på torsdagen har man nått detta resultat.

Om EB Föreningen

Jag, Iwona, tänkte skriva lite kort om vad vi i styrelsen gör. Vi alla i styrelsen har en koppling till EB att vi har det själva eller har en nära familjemedlem som har EB. Detta är såklart inget krav! Men det är så det ser ut i vår styrelsegrupp just nu.

Alla har vi mycket i livet men gör efter bästa förmåga att driva denna förening framåt och utvecklas. Varje månad, undantag för ett uppehåll under sommarmånaden juli, så har vi möten digitalt via plattformen Teams. Vi har även mycket mejlkontakt och försöker i den mån det går ha mindre grupper med de som är mest lämpade för den uppgiften som är aktuell, har mera kontakt och sen återkopplar till övriga i styrelsen i samband med de möten vi månadsvis har. Då även klubba beslut om det är så att det blir aktuellt i någon fråga.

Jag tror att det som står först i våra stadgar kan vara bra att läsa igenom för alla.

Vad syftet med denna förening är.

Föreningen har som ändamål att förbättra livskvaliteten för personer med någon form av Epidermolysis Bullosa (EB) samt för deras anhöriga, genom att:

- Ge praktisk rådgivning, vägledning och stöd till personer med EB och deras familjer, speciellt till familjer med nyfödda eller nydiagnostiserade barn.
- När så behövs ge råd till enskilda och familjer om hur de kan erhålla den hjälp som de har rätt till.
- Fungera som en informell länk mellan personer med EB och personal inom hälso- och sjukvården.
- Informera allmänheten och berörda inom hälso- och sjukvården om EB och om föreningen.
- Hålla kontakt och utbyta erfarenheter med DEBRA-föreningar i andra länder.
- Utge ett periodiskt nyhetsbrev, DEBRA-bladet, till medlemmarna.
- Samla in medel till forskning och andra viktiga EB-relaterade aktiviteter.

Föreningen vänder sig till människor i alla åldrar, oavsett bakgrund.

Föreningen är religiöst och partipolitiskt obunden och ska aktivt arbeta för att motverka all form av diskriminering.

Tack för att ni är med i föreningen!

Om du inte är medlem än, titta in på vår hemsida ebforeningen.se under fliken medlem.

Spincare och spindelnät

Förra året fick vi att testa Spincare.
Vi är 3 hemma som har EB simplex.
Pawel som är bäst på applicera (han jobbar som svetsare och ser likhet mellan hans jobb och SP) den på våran hud beskriver den är enkel och lätt att använda.

Kacper som är 8 år sitter still och vänta till pappa bli färdig med spindelnätet. Det gör inte ont. Den håller sig på bra honom.

Leon som är 2 år och har bråttom hela tiden hjälpar jag mer. Han sitter på mammans knä och titta på tv samtidigt. Han tycker att det är kul göra samma sak som storebror.

Vi är vana att bada pojkar minst två

gångar per dag och det betyder att Spincare måste appliceras efter badet igen.

Vi ser tydligt att sår som har svårt att läka gör det snabbare efter vi har använt Spincare.

Jag upplevde själv att den fungerar men allt handlar mest om tiden, när vi gör klart på Leon och Kacper brukar jag sova bredvid dem samtidigt.

Jag ser framåt att testa den i sommar på oss alla 3 !!!

Hälsningar från Stockholm

// Marta



Spincare är en elektrospinnings teknologi där det framställs nanofibrer som bildar en hudliknande skyddande matrix som täcker öppna sår. Väl på plats kan man duscha med det på. Skyddande förband behövs bara första dagarna. Distributören för Sverige erbjöds att skriva om det mot ett litet sponsring för Debra Sverige men vi har ej fått något svar. Önskar ni mer info så kan ni gå in på <https://nanomedic.com>

Välkommen till medlemshelg

Ni har väl läst inbjudan till Göteborg i höst på mejlen eller på hemsidan?

Kom ihåg och anmäl er till ebfjarilar@gmail.com

Jag hoppas ni vill komma, det blir kul!

Lördag till söndag 16-17 september

Tanken med helgen är att ha det trevligt tillsammans.

Umgås, äta, lära känna varandra.

Nästa år, 2024 är tanken att vi ska ha en långhelg med läger där det ska finnas mera tid för aktiviteter, vila och förhoppningsvis någon föreläsningstimme om något EB relaterat.

Om du har förslag eller önskemål på något som vi i styrelsen borde ta med oss att ha en informations föreläsning om så hör gärna av dig på vår mejl.

ebfjarilar@gmail.com

/Iwona



Michaelas tips

Nu när det är sommar och jag framför allt kan få sår i halsen, (vilket gör att jag inte kan äta), då brukar jag behöva ta näringsdrycker. Ett tips om man inte gillar att dricka dem som de är, dom blir jättegoda att frysa in som glass. Kanske lite roligare för barn som inte kan äta pga sår i munnen men ändå kan tänka sig lite glass?



Torra slemhinnor i underlivet kan gör livet till en plåga där till och med underkläder skaver och gör ont. Ett tips, testa Vagisan fuktkräm, det hjälpte mig enormt!



Den här sidan hänger på att ni alla kommer in med olika tips som kan förenkla/förhöja livet för alla med EB.

Det kan handla om allt från maträtter, skor, pyssel, omläggningstips/ klipp guider för förband och mycket mycket mer, det finns inga begränsningar

Skicka till: ebfjarilar@gmail.com

Historien om Freja

Freja föddes 2010 och har Recessiv Dystrofisk EB. Hon är i grunden en social tjej som har väldigt nära till skratt. Hon är bestämd och vet vad hon tänker och vill och står för det. När hon var liten lät hon sig inte begränsas allt för mycket av sin sjukdom. Hon fick tidigt en bra kroppskänedom och blev medveten om vad hon klarade av och vad som kunde orsaka nya blåsor/sår. Hennes vardag och mående påverkades givetvis av EBn, periodvis i mindre utsträckning och periodvis avsevärt. Men man anpassade sig till livet med EB, med allt vad det innebär. Och livet rullade på.

2019 när Freja var runt 8 år gammal blev hennes mående och hudstatus successivt bara sämre och sämre. Sårerna läkte inte, de var ofta infekterade och omläggningarna blev täta, långa och mycket smärtsamma. Hon kunde inte äta pga sår i munslimhinnan och förträngningar i matstrupen. Hon gick knappt upp i vikt och slutade växa. De återkommande infektionerna i sårerna fördröjde sårhälingen och orsakade intensiva

smärtor i såren. Pga smärtan kunde Freja inte längre duscha eftersom smärtan duschstrålen orsakade blev för påfrestande. Till slut gjorde det även för ont att sätta sig i badkaret. Vi kunde inte längre rengöra sårerna ordentligt vilket gjorde att infektionerna fortsatte. En ond cirkel som under 3 år eskalerade och gradvis ledde till en ohållbar situation för Freja och resten av familjen. Hon gick på antibiotika utan avbrott och det krävdes tillägg av fler smärtlindringspreparat och allt högre doser opiat-smärtlindring. Ändå räckte inte det till.



Sår i nacken januari 2022

Omläggningarna tog 4-5 timmar och framkallade så stark ångest hos oss båda. Varje gång kändes som ren tortyr.

Historien om Freja forts

Freja skrek igenom mestadels av proceduren. Vi fruktade varje kommande omläggning och hittade ofta sätt att fördröja dem vilket skapade stress och hjälplöshet. Frejas sociala liv och fritid blev lidande, den konstanta smärtan och bristen på energi lämnade inget utrymme till någonting annat.

Vid de otaliga telefonsamtal med vården, läkarbesöken och inläggningarna på sjukhus förklarade vi situationen vi levde i och att det kändes omöjligt att fortsätta såhär. Kontakt togs med Smärtenheten på hemsjukhuset, första gången i oktober 2020, andra gången i januari 2022. Vid båda tillfällen gjorde läkarna sina bedömningar utan att ha träffat eller pratat med Freja eller mig. Även smärt- och barnläkare på Östra i Göteborg kontaktades och föreslog justeringar av läkemedelsbehandling (också utan att träffa Freja). De förslag som presenterades kändes irrelevanta och praktiskt ogenomförbara i Frejas situation just där och då. För mig verkade det som att det inte fanns några andra alternativ på smärtlindring. Så vi fortsatte på samma sätt tills det inte

gick längre.

Det var juli 2022, jag och Freja var slutkörda. Jag hade kämpat med att ansöka om personlig assistans för Freja och fick reda på att det skulle dröja till efter sommaren innan ansökan skulle behandlas. Jag hörde av mig till Frejas sjuksköterska på barndagvården och berättade att vi inte klarade av detta längre, att det inte kändes mänskligt att fortsätta med omläggningarna hemma med tanke på hur situationen såg ut. Frejas ansvariga läkare som hon fick vid den tiden och sköterskorna på barndagvården var väldigt engagerade och ömsinta. Vi fick komma till sjukhuset vid nästa omläggning som gjordes med hjälp av intravenös smärtlindring och lustgas och vi fick hjälp och stöttning av ytterligare ett personal med omläggningen. Smärtlindringen funkade inte optimalt men det var lite bättre, hon hade lite mindre ont och omläggningen gick smidigare då vi var flera och kunde hjälpas åt och prata med Freja och avleda. Under hela den sommaren åkte vi in till sjukhus 3 eller fler gånger per vecka för att göra omläggningarna.

Historien om Freja, forts

Det gick fortfarande inte att duscha eller bada Freja, trots intravenös smärtlindring och lustgas. Infektionerna fortsatte, antibiotikakurer löste av varandra och i slutet av augusti 2022 blev hon inlagd på sjukhus pga infektion och blev kvar inneliggandes i två månader fram till slutet på oktober. Freja förändrades mycket under det senaste året som hade varit. Det var sällan hon hade glimten i ögat som tidigare funnits där, hennes skratt hördes alltmer sällan och hon hade blivit likgiltig. Hon blev allt mer orkeslös och isolerad. Hon var endast närvarande i skolan de första 2 dagarna under hela höstterminen 2022. Och orkade inte ens umgås med sina kompisar.



Inlagd pga infektion Juni 2021



Freja har pärlat många plattor under tiden på sjukhuset.

När Freja var inneliggande på sjukhus hösten 2022 gjorde hennes barnläkare allt i sin makt för att förbättra Frejas situation. Ny kontakt togs med smärt- och barnläkaren på smärtcentrum på Östra i Göteborg. Denna gång blev hon uppsatt på väntelistan för läkarbesök. I september fick hon åka till Akademiska i Uppsala för att operera in en knapp för att kunna komplettera hennes näringsintag. I mitten av oktober hörde man av sig till smärtcentrum på Östra igen eftersom behandlingsregimen med lustgas och morfin intravenös hade dålig effekt under omläggningarna. Då prioriterades Freja högst upp på väntelistan och fick äntligen ett läkarbesök på smärtcentrum i mitten av oktober.

Historien om Freja, forts

Vid läkarbesöket konstaterades det att Freja utsattes för en potentiellt toxisk dos lustgas i samband med omläggningarna. Långvarig och upprepad behandling med lustgas kan ge svåra komplikationer och psykiska besvär. Det föreslogs att prova att ge ketanest i samband med omläggning, en behandlingsregim som används på brännskadeenheten i Linköping vid omläggning av svåra brännskador.

Ketanest har en lugnande och smärtlindrande effekt. Det är ett anestesi medel som används för nedsövning under operationer och som smärtlindring/bedövningsmedel vid akuta situationer. När vi kom tillbaka till sjukhuset i Skövde konstaterades det att omläggningar måste göras tre gånger i veckan och att det inte var möjligt att göra dessa utan adekvat smärtlindring och sedering. Och bara några dagar senare gjorde vi den första omläggningen med Ketanest som smärtlindring, med stöd av narkosläkare och narkossjuksköterska. Freja fick medicinen oralt via knappen första gången och även om effekten inte

var optimal var den mycket bättre än smärtlindringen med lustgas och morfin. När omläggningen var färdig mindes Freja ingenting ifrån den eller att hon hade haft ont. Hon upplevde inte heller några av de negativa biverkningarna som läkemedlet kan orsaka. Vid nästa omläggning administrerades Ketanest intravenöst eftersom det krävdes stora doser för att smärtlindra Freja och effekten av läkemedlet är lättare att styra när den ges direkt i blodet. Detta var första gången Freja kunde badas på flera månader! Efter detta åkte vi till sjukhuset tre gånger i veckan för att göra omläggningar/bad i narkos med Ketanest.



Historien om Freja, forts

Att kunna rengöra såren ordentligt vid varje omläggning gav en snabb förbättring. Två månader efter att behandlingen med Ketanest påbörjades blev såren mindre infekterade och började läka. Hon var nästintill smärtfri emellan omläggningarna och vi kunde sänka dosen på opiat smärtlindring som hon hade tagit regelbundet sedan minst ett år tillbaka. Hon började öka i vikt och växa på längden och få sin energi tillbaka. Hon började medverka på en del av lektionerna i skolan på distans via en robot. Runt jul gjorde man ett nytt försök att ge Ketanest oralt via knappen och denna gången gick det bättre.

Förbättringen fortsatte och i februari slutade Freja ta all smärtlindring som hon tidigare haft mellan omläggningar. Hon började även att gå i skolan igen. Såren fortsatte att läka och huden blev starkare: det blev inte lika många nya blåsor och sår.

Denna behandling har gjort en sån extrem skillnad för Freja. Hon blev återigen sig lik: den glada, positiva och energiska tjejen hon är.

Hennes livskvalité har förbättrats i hög grad. Hon har fått hoppet tillbaka och ser fram emot att göra saker. I dagsläge åker vi fortfarande till sjukhuset för att göra omläggningarna och hon får en låg dos Ketanest. Men vi planerar för att börja göra omläggningarna i hemmet, med hjälp av hemsjukvård och personliga assistenter. Denna planering har också tagit lång tid och vi har en bit kvar innan vi kommer att komma igång med detta. Det är svårt att få alla involverade med på tåget. Jag tror att detta beror framförallt på grund av okunskap om sjukdomen vilket orsakar rädsla.



Nacken nästan läkt, juni 2023

Historien om Freja, forts

När jag tänker tillbaka på det senaste året så undrar jag hur det kunde gå så långt och Freja blev så dålig innan hon fick den rätta hjälpen. Dels att man själv vände sig till den successiva försämringen och stod ut så länge i en ohållbar situation. Dels att det tog så oerhört lång tid tills sjukvården började agera aktivt för att hitta en fungerande lösning. Det kändes som att läkarna inte alltid lyssnade på oss eller tog oss på allvar. Men det är nog så att det inte är möjligt att föreställa sig just hur illa det var om man inte själv har varit med och upplevt vad en omläggningen innebar: Frejas stora sår som täckte större del av hennes kropp och den smärta och lidande hon gick igenom varje gång. Vilket också bevisar att det saknas mycket kunskap kring EB inom sjukvården. Men jag är oerhört tacksam för Frejas ansvariga barnläkare och sköterskor som har varit engagerade och tagit reda på information. De har hjälpt oss kämpa så att Freja ska få ha det så bra som möjligt och har stöttat oss i det hela.

Nu blickar vi framåt med hopp. Förhoppningsvis efter sommaren, gör vi en omläggning per vecka hemma. Vi gläds över att Freja mår så bra just nu och ska njuta av sommaren. Till hösten börjar Freja på högstadiet i en ny skola där nya utmaningar väntar.



// Akvile





debra

Sverige.

**VILL DU BIDRA MED EN
GÅVA TILL
EB-FONDEN?**

Swish 123 546 79 23

eller

Plusgiro 417 60 55-4

Märk din gåva med EB fonden!

TACK!

Har du ny adress?

Glöm inte att meddela din nya adress till vår medlemsansvariga:

Annika Håkansson tel: 076-2247246

Mail: annikaonkan@hotmail.com

eller

Agneta Olsson

Mail: agneta.olsson63@gmail.com



Gilla oss på Facebook! Sök på EB
föreningen för att hitta oss.