

Amanda – om vägen till en diagnos.

Jag vill gärna dela med mig av mina upplevelser kring att få ett barn med komplexa funktionsnedsättningar där det tog 32 år innan vi fick en diagnos.

I september 1990 föddes mitt första barn, Amanda. Jag och hennes pappa hade träffats då vi var 16 respektive 17 år gamla och vi såg mycket fram emot att bli föräldrar då jag blev gravid vid 21 års ålder. Graviditeten var helt normal förutom en besvärlig förkylning första halvan av graviditeten. Magen växte som den skulle och ultraljudet visade inget avvikande.

Jag var förväntansfull och jag minns att jag gick omkring och tittade på alla små kläder jag köpt, tvättat och strukit samtidigt som jag drömde om hur vårt liv skulle bli. Jag bäddade den vaggan jag själv legat i som nyfödd, och tänkte undrande hur länge hon kunde ligga däri innan hon började ta sig runt i den.

Så föddes hon, helt utan smärta eller rädsla. Förlossningen gick fort, det tog bara 6 timmar från dess att jag kommit in till förlossningen. Jag var så stolt och kände mig full av styrka då jag klarade av förlossningen så enkelt helt utan smärtlindring. Amanda var så fin då hon föddes, hon hade lite mörkt krusigt hår och jag tänkte att hennes ljusrosa dräkt jag packat i väskan till BB skulle bli så fin till hennes mörka hår. Jag kände urkraften inom mig, och kände mig som gjord för att vara mamma. Att föda, amma, och vyssja barn tycktes finnas naturligt inom mig trots att jag inte hade någon erfarenhet av barn sedan tidigare.

Men, redan första timmarna efter förlossningen såg jag att något var fel. Min dotter var väldigt slapp, stillsam och lät väldigt svagt då hon försökte skrika. Det upptäcktes fort att hennes höfter var ur led och att hon behövde en ortopedisk skena mot höftledsluxation. Hennes första bad skedde på ortopedkliniken, utan mina längtande händer som fick sköta om henne, istället var det barnsjuksköterskan som fick bada henne. Jag kände mig handfallen och otillräcklig. Den rosa dressen jag omsorgsfullt packat ned i min bb-väska var redan för liten eftersom skenan krävde större kläder. Eftersom hon hade höftledsluxation blev det ganska mycket fokus på detta de första dagarna, men jag kände att en oro började gnaga inom mig om att det var något annat fel.

Där och då, började en lång och känslösam resa – en resa av ensamhet och av stilla sorg.

Min oro för Amanda ökade vecka för vecka. Jag frågade sköterskan på BVC om något var fel, men fick till svar att allt såg bra ut. Men inom mig fortsatte den gnagde känslan som jag fått redan på BB om att någon var väldigt fel. Jag ammade, men Amanda klarade inte att suga själv. Räddningen var att jag hade så mycket mjölk att den rann ned i Amandas mun utan att hon behövde suga, så hon kunde svälja klunk för klunk. Jag såg även hur hennes bröstgorg riste upp och ned på ett sätt jag aldrig sett på något barn förut, och det var som varje andetag var en ansträngning för henne. Hon kändes extremt skör men ingen kunde bekräfta mig i mina känslor.

När andra barn lärde sig krypa, sitta, tala så var vår Amanda fortfarande alldeles still. Hon kikade på oss, och log. Hon var ett enkelt barn på alla vis, hon var närvarande och interagerade med oss, men ändå inte. Hon utvecklades inte som andra barn, vilket oroade mig, men hon lyssnade till oss och gav oss respons, även om den var långsam. Vi lärde känna henne dag för dag, och vi såg henne som den lilla människa hon var. Hon var mjuk i sin personlighet, och ibland hade hon lite bus i blicken. Men vi såg också hennes svårigheter. Vår kärlek för Amanda fanns från första stund men oron var lika stor.

Hon träffade många läkare och genomgick oändligt många utredningar som krävde blodprover, biopsier och röntgenundersökningar. Varje provtagning medförde veckor av anspänning för oss, först väcktes en viss förväntan då vi tänkte att läkarna nog var något på spåret och att provtagningen kanske skulle leda till en diagnos, därefter kände man oro smärta i samband med narkos och nålstick, och slutligen kom en tung besvikelse då man inte fann några svar. Det kändes som en känslomässig kraschlandning varje gång, år efter år.

Febrilt sökte jag igenom hela socialstyrelsens databas från A-Ö om sällsynta sjukdomar, men ingen av diagnoserna överensstämde helt och hållet med Amandas symtom. Jag hade, genom ett nätverk för föräldrar med barn med okända diagnoser (Föräldraföreningen Anonymous) även förmånen att träffa båda föräldrar i samma situation som oss själva, dvs ha barn med okända diagnoser, men även läkare, forskare och professorer som gav oss av sin tid för att lyssna till beskrivningar av våra barn. På så vis fick vi delta i många olika studier som undersökte allt från kromosomer till substanser i hjärnan, men aldrig fick vi någon klarhet i vad som felade vår dotter.

Att kunna få en diagnos kändes så viktigt, utifrån alla undringar vi hade. Hur länge skulle Amanda leva? Vågade vi försöka få fler barn, eller var det ärftligt? Vad skulle ske om vi fick ytterligare ett barn med samma komplexa svårigheter? Vi önskade oss fler barn, och chansade en gång till och vi fick Amandas lillebror. Graviditeten var en mardröm då jag var rädd varje sekund, och jag har även svårt att minnas hans första tid. Känslan då han för första gången kunde lyfta sitt huvud själv kände jag en obeskrivbar lättnad, för detta hade Amanda aldrig riktigt orkat mer än någon sekund. Men trots att jag såg att Amandas lillebror var stark och utvecklades fint var jag ändå så rädd inombords. Jag tänkte tankar såsom att Amandas sjukdom kanske kunde debutera vid olika tidpunkter i livet och var rädd för att han också skulle insjukna längre fram. Denna typ av tankar lamslog mig och jag utvecklade även någon slags katastrofrädsla inombords. När vi ville ha ett tredje barn valde vi att adoptera ett barn, för oron var så stor över att få ytterligare ett barn med sjukdom och vi hade genom vår förening sett att det fanns en hög upprepningsrisk i de familjer där inte diagnos fanns.

Efter flera år av som kan beskrivas som först känslomässig förlamning, sedan kämpande, och slutligen en uppgivenhet så inrättade vi oss i att livet med Amanda var ett liv utan livsmanual. Läkarna hade inga svar att ge oss beträffande hennes framtid då hon inte hade någon diagnos. När Amanda var i ca 10-15 års ålder bestämde vi att inte längre utsätta henne för några fler smärtsamma provtagningar eller farliga narkostillfällen i jakt på diagnos om inte något

alldeles speciellt framkom. Det var dags att låta Amanda vara just Amanda – unik och älskad. Men någon gång om året gjorde jag fritextsökningar på Internet och kollade i databasen efter nya diagnoser.

Då Amandas lillebror vuxit upp, träffat sin blivande fru, och ville bilda familj återkom min ängslan, tänk om detta var ärftligt? Jag försökte ställa mig in på att bara vara glad över att få bli farmor då de blev gravida, men ändå gnagde rädslan. När deras flicka fötts fick jag komma till BB för att träffa dem, och då jag fick se att mitt nyfödda barnbarn enkelt och lätt lyfte på sitt huvud så mötte jag min sons blick – och vi båda visste – utan att växla några ord – att flickan var frisk. Tårarna rann ned för mina kinder av lättnad. Efteråt pratade jag och min son om det, att vi båda tänkt samma sak när vi utbytte blickar och jag förstod att jag också hade överfört en del av min rädsla till honom trots att vi inte pratat så mycket om eventuella risker. Under nästan 30 år hade jag burit på all denna oro, och jag förstår att så mycket oro förändrat mig som person i grunden.

Åren gick, och år 2020 fick Amanda fira sin 30-års dag, en fantastisk dag hon firade med hela sin familj. Jag hade aldrig kunnat tro att hon skulle överleva så länge. Jag kände tacksamhet men även en viss ledsenhet inför att livet stundom varit tungt, i förhållande till all ovisshet. Jag tänkte ”Om jag bara fått veta att vi skulle fira denna dag tillsammans”, att Amanda skulle bli vuxen, tänk så mycket lidande det hade kunnat bespara mig. Även om ingen har någon garanti för ett liv så saknade jag någon slags orienterande verklighet att luta mig mot.

Drygt ett halvår efter att Amanda fyllt 30 år såg jag ett inslag på nyhetsmorgon. En professor beskrev en metod där man gick igenom en persons DNA, s.k. helgenomsekvensering, där man kunde upptäcka avvikelser som kan generera sjukdomar. Inslaget handlade om att alla föräldrar som fått barn med okända diagnoser borde få tillgång till provtagningen snabbt då det sparar mycket lidande och även pengar för sjukvården. Jag letade rätt på professors mejladress och mejlade honom, och 24 minuter (!) senare fick jag ett svar från honom med hur jag kunde gå tillväga. Remiss skrevs från husläkare till genetiker, ett blodprov togs och ett halvår senare fanns en diagnos!

Vår genetiker ringde mig en vacker försommardag, jag satt på altanen i vår sommarstuga beredd för att ha detta samtal som jag väntat på i så många år. Jag hade förberett mig med papper och penna för att kunna anteckna allt hon hade att säga. Jag fick ett namn på diagnosen: TBCK. Jag skrev ned bokstäverna som om jag var rädd att jag skulle glömma bort dem – men i själva verket fastnade de på en tiondelssekund i min hjärna. Allt doktorn berättade visste jag redan – genom livet med Amanda – men det var fantastiskt att höra någon säga och bekräfta allt jag visste om Amanda, och höra att det fanns fler personer än henne. Det kändes så värdigt, och så efterlängtat. Mina tårar började rinna stilla, stilla denna dag, inte av sorg, inte för att jag var omskakad, jag kände bara ”äntligen”. Vi hade fått vår sista pusselbit i vårt stora pussel kring Amanda. Samma kväll hittade jag en grupp på Facebook där personer med samma sjukdom fanns. Genetikern hade nämnt ett siffra runt 30 personer i hela världen med samma diagnos, och jag kände att jag måste hitta några andra.

Jag ansökte om medlemskap, blev insläppt i gruppen och fick se foton på barn som liknade Amanda. Även om diagnosen vi fått från läkaren var preliminär fanns det ingen tvekan om att Amanda hade denna diagnos. En del barn på bilderna skulle kunna vara syskon till vår Amanda så lika var de rent utseendemässigt, och beskrivningarna om dem likaså. Åter rann mina tårar då barn efter barn, familj efter familj dök upp framför mina ögon. Jag skrev en presentation på min knaggliga engelska och svar strömmade in – välkommandet var enormt. Amanda visade sig vara den äldst kända personen i världen med denna diagnos! Plötsligt fick jag meddelanden och kommentarer om att föräldrar fått hopp av vår historia, det gav dem hopp om att även deras barn kunde nå vuxen ålder. Tyvärr förstod jag också att många barn avlidit under sin barndom, vilket också var ett faktum – dessa barn har ju såklart också de individuella förutsättningar precis som alla andra. Men, hoppet ökade för vissa föräldrar efter att de fick kännedom om oss. Aldrig har väl lekstugan Facebook blivit så viktig, så fantastisk samlingsplats! Vad kan väl vara viktigare än att ge människor hopp? Många av föräldrarna hade små barn, och de hade fått diagnos på samma sätt som oss – genom helgenomsekvensering. Natten blev lång, jag läste de äldre inläggen i gruppen och svarade parallellt med det de nya som fortfarande strömmade in efter mitt inlägg. Och, mitt i flödet dök ett inlägg på svenska upp: ”Hej, vi har väntat så länge på att en svensk familj skulle dyka upp här”. Det var Alfs föräldrar som skrev till mig. Alf, en liten pojke på 2,5 år som visade sig bo i Stockholmstrakten. Efter några veckor träffades vi för första gången med våra barn och det var så värdefullt. Amanda sträckte sig efter Alf för att krama honom, hon tittade intensivt på honom och vi såg att hon förstod att Alf är speciell precis som hon. Amanda vill gärna titta på foton på Alf och vi pratar ofta med henne om honom.

Efter 32 år fick vi alltså ett svar, och nu några månader senare har vi både fått en gemenskap med andra, en tillhörighet, samt ökat vår kunskap om sjukdomen. Vi har även fått ett fantastiskt gensvar från sjukvården och genom dem fått mycket stöttning.

I dagarna skall en remiss skickas så Amanda eventuellt skall få tillgång till en behandling i form av aminosyra som tros kunna hjälpa henne kognitivt. Kanske hjälper det henne med ett bättre välmående, kanske blir det ingen skillnad. Men jag har som hennes mamma fått ett lugn, ett avslut på letandet. Jag har lyft bort skuld känslor och konstiga tankar om det var jag som orsakat hennes sjukdom då jag var gravid genom ”den där huvudvärkstabletten eller antibiotikan” jag åt då jag var förkyld. Rent logiskt har jag vetat, men hjärnan har ändå alltid letat och analyserat efter orsaker till vad som drabbade Amanda. I dag vet jag att hon ärvt sjukdomen från mig och från hennes pappa, då vi båda är friska bärare av sjukdomen. Jag ser faktiskt Amanda på ett helt nytt sätt i dag, jag kan ta henne till mig henne på ytterligare en dimension, där jag kan omfamna henne i större trygghet som utgår ifrån ett inre lugn. Amanda är nu inne på sitt 33:e år, och vaknar fortfarande med samma leende på läpparna som då hon var en baby. Och, hennes namn – som betyder ”den älskvärda” passar henne så bra. Hon är så fantastisk.

Tack till Cecilia och hennes team som hjälpt oss till diagnos!