

Att leva med Noonan Syndrom- En sällsynt diagnos med många ansikten

Detta är ett försök att på några sidor sammanfatta 65 års levnad med Noonan syndrom, utan att veta om att man är drabbad. Trots handikapp, ständiga sjukdomar och besvär att bekämpa och förhoppningsvis bota har jag haft ett bra liv med familj, släktingar och vänner. Dessutom har jag under en stor del av mitt liv fått studera och arbeta med det som blivit mitt stora intresse, arbetsmässigt, nämligen kemi och farmaci.

Den tredje sentensen i mitt motto: Never give up har lärt mig att det går att leva ett närmast normalt liv, trots otaliga problem samt att alla människor har någon form av fel, ingen kan vara perfekt.

Under mer än 60 år har jag känt att något inte varit bra. Det har varit otaliga sjukbesök allt från min mammas graviditet och det fortsätter år efter år..., så nu måste det vara 1000-tals besök och behandlingar. Det har varit allt från allvarliga till mer vardagliga problem. På dessa sidor finns det inte plats att gå in mer specifikt på sjukdomar och besvär. Då jag nu läser om Noonan syndrom kan jag bara pricka av de organfel jag drabbats av, samt mitt specifika utseende och beteende under olika åldersperioder, **allt** stämmer alltför väl.

En fråga finns dock fortfarande kvar obesvarad: varför har ingen sjukvårdskunnig kunnat se sambanden tidigare, varför skall det behöva ta 65 år innan någon inom sjukvården intresserar sig och då är det inte någon läkare. Det har vid de flesta behandlingarna mest hetat att det var simulering av mig, dålig skötsel av min mamma, kan inte hitta något fel mm, ända tills att följden blev att något allvarligare måste behandlas. För flera åkommor har jag dock av sjukvården blivit friskförklarad, men oftast har jag **ej** fått någon riktig förklaring varför jag drabbats. Naturligtvis har dessa otaliga sjukbesök lett till ett antal felbehandlingar under åren, men jag har **aldrig haft kraft att ta tag i dessa**. Svensk sjukvård är ändå fantastisk att kunna behandla då man äntligen kommer till rätt specialistklinik. Jag trodde i min enfald att allt skulle bli bättre nu med en ställd och säkerställd diagnos, men icke, fortfarande får man kämpa hårt för att få undersökningar och vård. Jag kan nu bara hoppas på att de regionala centra för sällsynta diagnoser som håller på att inrättas på flera håll i landet skall förbättra situationen. Jag har engagerat mig i detta arbete i Riksförbundet Sällsynta Diagnoser. Här har du en länk till Sällsynta diagnoser om du vill ha mer info om deras arbete, www.sallsyntadiagnoser.se/

Det började redan efter födelsen, mamma och jag fick stanna på sjukhuset 16 dagar innan hemkomst. Födelsevikten, 3650 g och längden 49 cm var det inget fel på, och det pratades ingenting om att man kunde se något onormalt. Det fortsatte med de för Noonanpatienter så typiska besvären med att jag inte fick i mig någon modersmjölk, kräktes mycket, mamma blev tvungen att mata mig med sked flera månader för att jag skulle behålla något. Läkarna sade att jag hade kramp i övre magmunnen. Någon hjälp från sjukvården fick vi inte. Det enda läkarna hade att säga till oss vid sjukhusbesöken var att mamma skötte mig på fel sätt eftersom jag ej växte. Jag har fortfarande kvar min mammas handskrivna viktanteckningar under 3 månader. Jag har också tur då min mamma fortfarande lever, snart 95 år, och kan ge mig mer fakta om mina första levnadsår. Mamma stannade hemma under 14 år oavsett om att vår familjeekonomi hade mått bättre av att hon arbetat. Hon förstod att jag behövde tillsyn och stöd under uppväxten och på 40-50-talet var att bli hemmamamma

det bästa och enda man kunde göra i situationer som denna om man inte skulle lämna bort barnet till institutionsvård.

Jag vet nu också att jag har fel i PTPN11-genen, spontanmutation vid befruktningen, dvs ingen av mina föräldrar har/hade syndromet.

Det fortsatte sedan med muskelsvaghet, cryptorchidismoperationer (testiklarna), motoriska svårigheter och dålig tillväxt. Vid första synundersökningen i skolan vid 12 års ålder, upptäckte läkaren att jag hade keratoconus (hornhinnefel) på båda ögonen. På foton kan jag se att jag alltid har varit närsynt redan i mycket tidiga år, men ingen reagerade för det. Det förvärrades sedan fram till 20 års ålder och vid mina sista år på gymnasiet och under högskoletiden såg jag mycket dåligt vad som skrevs på tavlan. I början hjälpte det någorlunda med starka glasögon, och under en period i 20-årsåldern prövade jag den tidens kontaktlinser, men de kunde aldrig fås att passa mina ögon. Synen har sedan dess förvärrats ytterligare, jag är nu i princip blind på ena ögat och har mycket dålig syn på det andra. Jag har opererats både med hornhinnetransplantationer samt flera tidiga starroperationer.

Lyckligtvis har jag mycket bra syn vid 20 cm avstånd på det öga som jag ser med, vilket gör att jag fortfarande läser böcker utan problem. Synproblemen är nog det som tagit hårdast på mitt psyke och förutsättningar i livet. Har aldrig kunnat ta körkort vilket gjort att arbetsförutsättningarna försämrats betydligt.

Jag har haft problem med allvarliga magblödningar, hjärtat, hörseln, urinvägarna, led-muskelvärk, gikt, blodet (blåmärken), aggressivitet, psyket i stort Ja jag brukar skoja med att nu återstår snart endast cancer och minnet. Jag växte mellan sexton och arton års ålder, sen pubertet, blev till slut 168 cm lång, men fram till 18 års ålder oftast den minste i klassen. Mycket av skolresultaten påverkades av som jag nu vet av Noonansyndromet. Jag tog studenten på reallinjens biologiska gren, och mina betyg räckte för att komma in på apotekarutbildning. Jag hade verkligen haft behov av dagens synhjälpmedel vid mitt skolarbete, och någon bra kurator att prata med, men jag fick bara kämpa på så gott det gick. Jag upplevde aldrig att jag fick någon speciell hjälp från lärare eller klasskamrater trots mina problem, men det berodde väl på att jag i de flesta årsklasserna tillhörde de bättre eleverna, förutom under högskoletiden som var en påfrestning att klara ut. Mina föräldrar hade inte någon akademisk utbildning så från sjunde klass fick jag klara mig själv, ibland läste jag med min bror. Det här med skolutbildningen från första klass till och med högskolan är verkligen något som tär på psyket, särskilt om man har de former av handikapp jag led av. I mina samtal med min kurator tar jag ofta upp att jag gjorde för litet i skolan, men det var vad jag orkade med och kunde då.

Kamratmässigt och idrottsmässigt har jag hela tiden försökt att hitta aktiviteter och sporter som jag trivdes med, och där mina motoriska svagheter inte spelade någon större roll. Några exempel: Kunde ej lära mig åka skridskor, då blev jag istället ishockeymålvakt, min oräddhet och aggressivitet gjorde att jag under 10 år spelade rugby, den hårda träningen gjorde att stor del av muskelsvagheten försvann under många år.

Åren mellan 10-20 år trivdes jag dessutom med aktiviteter som frimärkssamling och schackspel. Där spelade min fysiska utveckling ej någon större roll, dessa år

upplevde jag också som de svåraste rent känslomässigt. Jag kände mig aldrig riktigt med.

Mycket tröst har jag under åren fått av Stagnelius dikter, och döm om min förvåning då jag läste en artikel i läkartidningen om Stagnelius, där man försöker bevisa att Stagnelius led av Noonan syndrom. Jag tvekar dock ej, jag känner så stor samkänsla med hans diktning och läser nu Stagnelius med ännu större behållning. Länk till Stagneliusartikel får ni här:

http://www.lakartidningen.se/OldWebArticlePdf/7/7221/LKT0732s2265_2269.pdf

Mitt motto har under åren utvecklats till:

Don't fence me in, help your neighbor and never give up

Detta motto har under åren hjälpt mig att alltid gå vidare trots allt, vad som än händer och att alltid göra vad du själv vill och känns rätt, men också försöka tänka på din nästa. Detta innebär ju att jag mycket ofta tar förhastade beslut, men det är mitt sätt att leva. Jag är också mycket av en ensamvarg.

Arbetslivserfarenhet:

Jag har haft förmånen att få arbeta med arbetsuppgifter som verkligen intresserat mig och fortsätter även nu efter pensioneringen. Familjen och arbetet har alltid varit de stöttepelare som betytt mest för mig och hela tiden fått mig att kunna se framåt.

Har mångårig erfarenhet av analytisk kemi i olika befattningar, men har under årens lopp arbetat med miljö-hälsobedömningar, kemisk problemlösning, kemisk/farmaceutisk produktutveckling, kvalitetsarbete samt QP-ansvarig (ansvarig mot läkemedelsverket vid läkemedelsproduktion). Min akademiska bakgrund är Apotekarexamen med utökade studier i analytisk farmaceutisk kemi, slutexamen 1973. Har drivit ett konsultlaboratorium, Vadstena Kemanalys, i kemi och mikrobiologi under mer än 25 år, med till slut 6 anställda. Laboratoriet var välutrustat med up-to-date instrument. Under dessa år utförde vi ett stort antal uppdrag till kunder inom och utom Sverige. Vi arbetade inom olika områden såsom läkemedel, naturläkemedel, hudvårdsprodukter, livsmedel, miljöanalyser, material-produktanalyser samt tvätt-rengöringsmedel. Läs mer under sidan Kemikonsult vilken erfarenhet jag har.

Trivs att arbeta tvärvetenskapligt. Detta har varit ett av mina riktmärken under åren. Har skrivit och publicerat ett flertal utredningar och artiklar inom relevanta områden ofta tillsammans med universitet, myndigheter och organisationer. Jag har under årens lopp arbetat med att bygga upp referenssamlingar och databaser av litteratur inom olika områden, varför jag tycker att det är mycket stimulerande att nu försöka bygga upp ett bra referensbibliotek om all den publicerade mängd artiklar som finns om Noonan syndrom runt om i världen. Det kommer att omfatta material från sent 1800-tal till dags dato.

År 2004 övertog det internationella laboratorieföretaget Eurofins mitt företag. Min funktion blev laboratoriechef. En stor orsak till att jag lämnade företagargruppen var att jag fick mer och mer kännning av olika organproblem men även att nya och moderna instrumentköp blev för kostsamma för ett litet

företag. Maj 2009 upphörde min anställning som laboratoriechef i samband med att Eurofins köpte analysföretaget Analycen i Lidköping och mitt pensionärliv skulle börja.....

MEN

För en som alltid vill ha många järn i elden hela tiden. Det här med att bli pensionär och dra ner på aktiviteter var inget för mig, så jag har nu försökt hitta lämpliga göromål vid sidan av familj, fritidsintressen och syndrombehandlingar.

Under 1 år läste jag filosofi/teologi på Newmaninstitutet i Uppsala samt undervisade på gymnasienivå, Vadstena, i en kurs i småföretagande.

Sedan hösten 2012 läser jag dessutom två halvdagar i veckan på Vadstena Folkhögskola, för daglediga. Jag läser de ämnen som alltid intresserat mig, förutom naturvetenskap, dvs religion, filosofi, historia, musik och litteratur. Dessutom får jag träffa alla ungdomar på skolan och läser då och då tillsammans med dem. Det är mycket stimulerande och det är så intressant att diskutera och jämföra sina egna åsikter och erfarenheter av 50-och 60-talets Stockholm med ungdomarnas situation idag. Jag har också förmånen att kunna gå och lyssna på musikelevernas framträdande i piano och sång, deras musikaliska salonger.

Arbetar nu deltid, sedan mars 2013, som QP-ansvarig på Sterisol i Vadstena, Sterisol är en av de större tillverkarna av hudvårdsprodukter för storförbrukare i Sverige.

Hjälper sedan Juni 2013, Vadstena Kloster Pax Mariae, samt Tautra Mariakloster, Trondheim med dokumentationsarbete. Klostren har sedan en tid tillbaka börjat tillverka kosmetiska produkter med hälso-och örtprofil (gamla klosterväxter). Detta trivs jag med, jag känner nunnorna i Vadstena sedan många år och har även själv konverterat till katolicismen sedan några år tillbaka. Då jag träffar dem får jag verkligen känna vad Retreat för själen är.

Min boksamling omfattar för närvarande i storleksordningen 60000 böcker. Jag skall nu försöka avveckla större delen av detta innehav därför är jag nu på gång med att starta upp ett bokantikvariat på nätet.

Samtidigt startar jag upp en hemsida, med förutom antikvariatet även info om Noonan syndrom, Kemikonsult, Blog. Har under ett år nu arbetat med att bygga upp ett mycket stort referensbibliotek för Noonanlitteratur. Besök gärna min hemsida www.antikvariet.com och bli medlem på min speciella sida för Noonan syndrom. Där kommer du att kunna läsa mer om mitt referensbibliotek och hur du kan få material tillskickat.

Min Profil:

Anser mig vara målinriktad, (då jag vill något) trivs med utmaningar och att lösa kniviga kemiska problem.

Under årens lopp har jag på mitt laboratorium haft förmånen att lära upp ett antal kemister, som sedan gått vidare i arbetslivet eller sin forskarbana, gläds åt att kunna förmedla min kunskap till andra.

Bor sedan 1976 i Vadstena tillsammans med min fru Barbro, vi flyttade bort från Stockholm. Vi har två vuxna adopterade barn, Nayana, 34 år, Sri Lanka och Erik, 30 år, Indien. De bor i Motala, 1,5 mil från Vadstena.

Min dotter har sedan 2 år ett tvillingpar, Adrian och Luca, som verkligen har givit en ny dimension på livet.

Tid som blir över då familj, arbete, skola och kyrka fått sitt ägnar jag åt matlagning, föreningsliv, resor, fritidshus i Stockholms skärgård samt att läsa och vårda min mycket stora boksamling inom naturvetenskap, historia, kulturhistoria, företagshistoria, topografi. Att lyssna på musik är ett annat stort intresse men det gör jag oftast samtidigt med andra aktiviteter, och med dagens teknik är det så lätt att lyssna på det man vill om man har rätt utrustning.

Det senaste året gäller det också att få tillräckligt med tid över för allt jag vill göra beträffande Noonan Syndrom, både för mig själv och andra. Läsa och katalogisera material, fundera på läkemedelskombinationer, functional foods etc., allt för att förbättra det dagliga livet för oss diagnosbärare. Jag försöker komma ihåg sådant jag dykt på under min forskarbana, och som skulle kunna vara till nytta, men det är så mycket nytt man måste uppdatera sig om speciellt då det gäller den genetiska kunskapen.

Slutsatser:

Tankar givna i mitt inlägg på Facebook september 2013, då jag fått genetiksvaret från Linköping, något omformulerat dock:

Att vid 65 års ålder äntligen få ett besked från den svenska sjukvården vad som till stor del ligger bakom mina problem under alla år känns skönt. Jag drabbades redan i fosterstadiet av en genförändring som går under beteckningen Noonan syndrom. I Sverige föds cirka 50-100 barn årligen med Noonan. För intresserade finns det mycket information som helst att läsa på nätet, då det föds barn med Noonansyndromet över hela världen, och i ungefär samma andel i alla länder. Då mutationerna i de gener som skadas kan ske så olika från patient till patient, så är det också en stor spännvidd på hur stora skador på olika organ som de drabbade får, men jag har fått min beskärda del under mina levnadsår, som ju en del av er är medvetna om, och det fortsätter ju tyvärr.

Nu då jag vet exakt var mutationen (skadan) sitter går det lättare att följa patienter med liknande livssituation och genförändring och se hur livet utvecklas för dem. Detta med att lösa och förklara komplexa problem har varit en av drivkrafterna för mig under mina yrkesverksamma år, så det här med att följa forskningen inom mitt syndrom känns bara stimulerande.

Det var min kurator som vid årsskiftet 2012-2013 fick mig på rätt spår, och i Januari 2013 kunde jag även träffa och diskutera med Dr Jaqueline Noonan (amerikansk kvinnlig barnkardiolog, 84 år), som redan 1963 beskrev hjärtpatienter med liknande utseende och sjukdomspanorama, därav beteckningen Noonan syndrom.

Jag fick i april i år ett intyg från Dr Noonan där hon beskriver och intygar med utgångspunkt från fotografier under mina barnaår och min sjukdomsbild att jag

passar in förträffligt i Noonanfamiljen, men att jag ändå har haft tur som kunnat utbilda mig och ha fått ha det arbete jag haft under alla år, och att jag fortfarande vill få ny kunskap och vara nära min familj. Jag har då och då mailkontakt med Dr Noonan, vilket är mycket glädjande för mig.

Har nu börjat engagera mig i diverse organisationer för att få fram i samhället hur det har varit att leva med ett syndrom utan att veta om det. Det finns ju tyvärr inte så många i livet i min ålder som har Noonan och kan beskriva som en pensionär hur ett liv med detta syndrom har varit. En av de roligaste aktiviteterna under senare år var det första vuxenmötet för oss diagnosbärare (Noonan) i Alingsås i slutet av förra året. Ser nu fram emot Sommarlägret i Bollnäs. Allt detta och mycket därtill görs tillgängligt för oss med Noonan Syndrom av Svenska Noonanföreningen, som jag har upptäckt vara en verkligt livaktig förening, länk till svenska noonanföreningen, www.noonan.nu

Min profilbild på facebook visar hur mina barnbarn, Adrian och Luca, försöker få morfar att vara snabbare med att få fram filmer på plattan. Det gäller att hela tiden följa med i utvecklingen och jag vill leva länge till, speciellt nu när jag kan börja förstå mig själv.

Tack också till alla som kom ihåg mig på min födelsedag, den bästa födelsedagspresenten var dock intyget från genetiken på US i Linköping, som kom lägligt till 65-årsdagen. Det tog dock bara 9 månader för sjukvården att ge mig slutbeskedet, de kunde ej godtaga Dr Noonans intyg utan var tvungna att invänta genetiksverket, vilken byråkrati. Det hela stämmer så väl överens med det jag skrivit tidigare i denna lilla skrift:

En fråga finns dock fortfarande kvar obesvarad: varför har ingen sjukvårdskunnig kunnat se sambanden tidigare, utan varför skall det behöva ta 65 år innan någon inom sjukvården intresserar sig och då är det inte någon läkare.

Det finns också mycket att rätta till för oss med sällsynta diagnoser speciellt kanske när man idag går in i vuxenlivet, Riksförbundet Sällsynta Diagnoser behövs verkligen.

Ett slutligt tack till vuxenhabiliteringen på Motala Lasarett och min kurator där Barbro Samuelsson-Jansson, utan henne hade jag inte varit en Noonan diagnosbärare, utan bara känt ett stort mörker att förstå varför mitt liv är som det är.

Hoppas nu att dessa rader ger hopp i livet till andra i samma situation och många hälsningar från

Magnus Molander

Mailadress: molvad@antikvariet.se

eller gå in på min hemsida www.antikvariet.com

Kontakta mig gärna med frågor och synpunkter.

