Tekst og foto: Ragnhild M. Eidem Krüger

«Dette må leger og andre kjenne til!»

Å leve med fragilt X-syndrom og FXTAS

Rolf Torbjørn Matre (77) og Åshild Matre Tunga (40) (bildet) er to i en kjede på tre der fragilt X-syndrom (FXS) har grepet inn i livet. Den tredje er Åshilds sønn Anders som nå er ti år.

– Allerede da han ble lagt på brystet mitt etter fødselen forsto jeg at noe var alvorlig galt. Han var slapp i muskulaturen, hadde litt uvanlig hodefasong og lavtsittende og utstående ører. Det fortsatte med dårlig blikkontakt og at han utviklet seg sent. Ingen kunne si noe om hva som eventuelt var galt, og da jeg var på ettårskontroll med ham og han fortsatt ikke kunne sitte, sa legen at «det er ikke noe feil på denne gutten. Jeg har sett så mye, og dette går seg til.» Men foreldre er jo de som aller helst ønsker at alt skal være normalt, så når de tror at noe er galt, er det ofte slik.

Diagnosen

Det tok lang tid å finne ut hva som ikke stemte. Habiliteringsteamet lette etter mulige diagnoser ut fra ytre trekk og andre symptomer, men uten resultat. Da Anders var tre år fant barnelegen på Ringerike sykehus ut at i mengden av mulige diagnoser burde gutten også testes for fragilt X-syndrom.

– Da vi fikk vite at testen var positiv, men at vi burde ta en test til for å være sikre, lette mannen min opp diagnosen på internett og ble sikker på at det var riktig. Det var så mye som stemte, og det var alvorlige ting som man absolutt ikke vokser av seg. Det var vondt å få en så alvorlig diagnose på vårt første barn. Jeg hadde nok håpet at det var noe som kunne bli bedre når Anders fikk riktig oppfølging.

Rolf og Åshild bruker skjebnefellesskapet til positiv kunnskapsformidling. «Livet blir lettere for de fleste når de får riktig diagnose.»

Arven

Den neste alvorlige og overraskende beskjeden var at dette var arvelig. Åshilds far Rolf har levert det fragile X-kromosomet videre til sin datter uten å vite at han bar det. Åshild er dermed blitt anleggsbærer, men er ikke selv synlig rammet av syndromet.

– Vi var ikke oppmerksomme på dette før Anders fikk diagnosen, sier Rolf.

I eldre år har Rolf utviklet fragilt X-assosiert tremor/ataksi syndrom (FXTAS). Den dagen D&A treffer ham har han nylig falt og blør fra et sår i pannen. Gangen er ustødig innimellom, og han hadde snublet. Han skjelver kraftig på hendene når han skal gjøre noe, men ikke ellers. Hånden som holder kaffekoppen skjelver så kaffen skvulper, den andre ligger helt stille. Humøret er likevel upåklagelig.

– Jeg kan ha litt ustødig gange, men jeg sykler hele året, og jeg kjører bil. Men finmotorikken er ødelagt. Jeg kan ikke skrive navnet mitt på vanlig måte, jeg må skrive med blokkbokstaver med venstre hånd.

Å være den som med femti prosent sannsynlighet ville gi arven videre hvis det kom flere barn, var ingen lett tanke for Åshild.

– Hva gjør vi? Kan vi ta sjansen på å få flere barn? Hundre tanker gikk gjennom hodene våre. Dessuten ble det vår jobb å gå til andre i familien og fortelle om dette. Det var heller ikke lett. Det undret meg at legene på Ullevål ikke oppfordret oss til å gjøre det. Jeg mener det er en viktig jobb både i forhold til den enkelte kvinne, den enkelte familie og til samfunnet. Ikke alle i familien syntes det var greit å få vite dette, og det oppsto mange dilemmaer underveis.

«Kan ikke føle skyld»

Det viste seg at genet kom fra Rolfs mors familie. Å vite at han har gitt genet videre til Anders via Åshild har ført til et helt spesielt forhold mellom morfar og Anders.

– Det ga meg en spesiell kjærlighet til Anders, og et særlig ansvar. Jeg har følt det riktig å ta meg ekstra mye av ham fordi jeg har bidradd med en ekstra belastning på hans liv. Men jeg kan ikke føle skyld for dette, for jeg kan ikke hjelpe for det.

Åshild er glad for at hennes far ikke har skyldfølelse. Det ville vært en tilleggsbelastning for henne.

– Jeg føler heller ikke skyld i forhold til Anders. Han er den han er, og vi gjør alt vi kan for at han skal ha det godt. Men det er mange som sliter med skyldfølelse. Jeg opplever selvfølgelig at det kan være slitsomt til tider, og det var tøft i starten. Etter hvert har jeg opplevd at Anders har beriket livene våre. Han har lært oss å prioritere det som er viktig i livet. Han er en solstråle og har en fantastisk evne til kontakt, særlig med eldre mennesker. En av bestevenninnene er 86 år!

Ingen visste noe – få vet noe

Da Rolf testet positivt for syv år siden, visste legene ingenting om FXTAS. Fastlegen vet fremdeles ingenting. Et par ganger har han vært hos en spesialist på Ullevål sykehus som er interessert i syndromet.

– Jeg spurte ham om det fins tabletter som kunne ta bort skjelvingen når jeg skulle være sammen med andre. Han lette i tre-fire måneder uten å finne noe. Jeg søker ikke lenger etter slike medikamenter, men jeg har hørt at det kanskje utvikles noe i USA nå.

Hadde det ikke vært for Anders, hadde ikke Rolf fått sin diagnose. Da ville sannsynligvis legene ment at han hadde Parkinsons sykdom.

– Min søster fikk den diagnosen, men hun er jo født av samme foreldre som meg og min bror, som også er bærer. Det ville være underlig om hun hadde Parkinsons sykdom mens vi to andre har FXTAS.

På spørsmål om hvorfor Åshild og Rolf stiller opp til dette intervjuet, er meldingen klar:

– Fragilt X-syndrom og FXTAS er ukjent for de fleste, men når hver 256. kvinne i Norge er bærer av genet, er det faktisk så utbredt at både leger og andre burde kjenne til det. Vi ønsker å bidra til at denne informasjonen kommer ut. Livet blir lettere for de fleste når de får riktig diagnose. Da har man noe å forholde seg til og trenger ikke gå med urealistiske håp, og man kan selv bestemme om man ønsker å få egne barn – eventuelt få barn tidlig. Mange kvinnelige bærere kommer tidlig i overgangsalderen.

> «Etter hvert har jeg opplevd at Anders har beriket livene våre.»

Verken Åshild eller Rolf er så sikre på om leger flest vet mer om dette nå enn for syv år siden.

– Dessuten er det mye det foreløpig ikke fins svar på omkring fragilt X-syndrom, sier Åshild.

– Hva som har gjort at det har slått ut i full blomst hos Anders, og at han ikke er blitt bærer, vet vi ikke.

Det kom et barn til

Etter en lang prosess våget Åshild og ektemannen å prøve å få et barn til. Alle tanker ble snudd og vendt og diskutert.

– Risikoen for å få et barn til med fragilt X-syndrom var 50 prosent. Det bestemte vi at vi ikke ønsket, også for Anders' skyld, så alternativet ville være abort. Det var en alvorlig beslutning. Da morkakeprøven var helt fin, var det en enorm lettelse. Ikke alle er så heldige.

Foreningen

Både Åshild, hennes mann og Rolf er aktive i Foreningen for Fragilt X-syndrom, Frax. Den har omkring 300 medlemmer på landsbasis, hvorav omkring 70 har syndromet selv. Foreningen har en nettside (www.frax.no) og har laget brosjyrer og en informasjons-dvd som distribueres gratis av Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger (www.frambu.no)

Åshild, Anders og Rolf har dessuten deltatt på en reklamesnutt på TV.

– Nå har foreningen klart å skaffe midler til å ansette en person i 20 prosent stilling. I samarbeid med de enkelte regionskontaktene skal han arrangere informasjonsmøter rundt i landet for leger, genetikere, pedagoger og så videre.

Foreningen samler den kunnskap som til enhver tid finnes om syndromet og kjemper for at barna skal få en best mulig hverdag.

– Noe av kunnskapen vi plukker opp kan være vanskelig å takle for enkelte. Det er også forskjellige oppfatninger omkring informasjon til resten av familien når en person får diagnosen. Om man skal informere gutter som er bærere av genet om at de kan utvikle FXTAS når de blir eldre, er et dilemma. Dette kan foreløpig ikke forebygges eller helbredes, og det er heller ikke sikkert det slår ut hos alle. Samtidig kan det være viktig å vite om det, for det kan påvirke valg av yrke, og det kan også ha betydning hvis gutten en gang skal bli far. Det er mange etiske avveininger å ta.

Hverdagen

For Anders og familien påvirker det arvelige syndromet hele tilværelsen. Han trenger mye oppfølging.

– Mye av språket er tillærte fraser. Han kan oppleves som en veldig høflig gutt som sier de riktige tingene, men han kan svare helt feil på spørsmål. Han har lav frustrasjonsterskel og reagerer fort med klyping eller biting når ting blir vanskelige for ham. Forutsigbarhet er viktig for Anders, men han må også lære å takle forandringer, for slik er livet.

Han går på skolen sammen med barn på samme alder, men ifølge moren lever han mye i sin egen verden.

Rolf bor hjemme og klarer seg stort sett på egen hånd. Et barnebarn gjør rent hos ham hver fjortende dag, og han har ikke hjelp fra kommunen. Han går ut og spiser middag en gang i uken, og da må han bruke skje for å få maten i seg.

– Det ser sikkert rart ut, men det bryr jeg meg ikke om. Jeg har lært meg å leve med FXTAS.

Hvordan tror du det vil bli i årene fremover?

– Jeg tror det vil bli verre og verre. Heldigvis utvikler det seg langsomt, det har det gjort hele tiden.

Rolf leter litt mer etter ordene enn tidligere, og glemmer litt mer. Forskning viser et det kan være en forbindelse mellom syndromet og Alzheimers sykdom. Tenker han på at det? Rolf blir stille.

– Jeg er oppmerksom på det. Jeg vil helst ikke tenke på det.

Demensdagene 2009

Demensdagene 2009 finner sted 1. og 2. desember i Oslo. Program og påmeldingsinformasjon kommer på våre nettsider ***www.aldringoghelse.no***

Leon Jarners Forskningspris 2009

Leon Jarners Forskningspris 2009 vil bli utdelt under Demensdagene onsdag 2. desember. Prisen er på kr. 50.000,-.
Opplysning om og utlysningstekst vedrørende Leon Jarners Forskningspris: *www.aldringoghelse.no* eller e-post: *toril.utne@aldringoghelse.no*