

”Min son lever med dubbelt skelett”

Hugos muskelsjukdom drabbar en på två miljoner – men nu finns gott hopp om en lösning

Hugo, 13, har en av världens mest sällsynta diagnoser. Den gör att muskler, senor, ligament och annan vävnad i hans kropp förvandlas till skelett.

Hugo sitter på rummet och spelar dataspel. Han är upptagen, fåordig och lite trött. Precis som vilken tonåring som helst. Men det finns en sak som skiljer honom från nästan alla andra tonåringar i världen. Han har en genmutation som gör att muskler och andra mjukdelar i kroppen förvandlas till skelett.

Redan på BB upptäckte Marie Hallbert och Pelle Fahlberg att nyfödda sonens stortår såg annorlunda ut. I stället för att ligga parallellt var de riktade rakt in mot de andra tårna.

”Han har nog bara legat i kläm med dem”, lugnade barnmorskan.

– Jag tyckte inte att förklaringen riktigt dög, men eftersom jag inte är någon hönsamma som oroar mig i onödan så släppte jag det, säger Marie.

Strax därpå upptäckte hon att Hugos tumme också såg annorlunda ut, den var liten, rak och utan veck.

– Inte heller det oroade mig direkt, jag tyckte mest att det var gulligt, förklarar hon.

Men när Hugo blivit två månader kom en varningssignal som Marie och Pelle inte kunde ignorera. Plötsligt upptäckte de att han hade en knöl på huvudet. De tog honom till BVC-sköterskan, som genast skickade efter doktorn på vårdcentralen. Doktorn remitterade i sin tur till barnläkare på Mälarsjukhuset. Det röntgades, gjordes ultraljud och datortomografi, men inget kunde förklara vad knölen berodde på.

Efter tre veckor försvann den spårlöst, bara för att komma tillbaka igen någon annanstans. I ny form och på nya ställen kom och gick knölna på huvudet medan månaderna passerade.

Förutom sina knölar var Hugos en exemplarisk baby, han åt och sov som han skulle, och humöret var alltid på topp.

– Till skillnad från hans storebror Kazper, som skrek mycket och knappt sov, var Hugo väldigt nöjd, och därför kände vi oss inte så oroliga egentligen, berättar Marie när hon tänker tillbaka.

Familjen fortsatte att slussas runt mellan olika läkare och undersökningar, men frågetecknen kvarstod. En av läkarna miss-tänkte att de sneda tårna och knölna i huvudet hade ett samband, men hur kunde han inte förklara.

ETT ÅR OCH TVÅ MÅNADER efter första läkarbesöket fick familjen, trots oeniga läkare, för första gången höra namnet på en misstänkt diagnos, men vad den betydde fick de inte klart för sig. Och de blev avrädda att själva söka information. Så utan någon egentlig kunskap om vad den eventuella diagnosen innebar fortsatte livet som vanligt hemma hos familjen Fahlberg Hallbert.

Fram till i januari 2001, när Hugo var nästan 2,5 år, och hans farmor såg en dokumentär på



SNEDA TÅR. Hugo lider av den sällsynta diagnosen FOP, Fibrodysplasia ossificans progressiva, som drabbar en på två miljoner.



IDOLER. Hugo fick träffa svenska hockeylandslaget när han deltog i tv-programmet ”Outsiders”. Han drömmer om en medicin som ska göra att han själv en dag ska kunna spela hockey.



Föreläser.

Hugos mamma Marie Hallbert föreläser för vårdpersonal om de sneda stortårna som är ett symptom på diagnosen. "Genom snabb diagnos går det att förhindra farliga felbehandlingar på barn med FOP", säger hon.

Vattenträning.

Hugo simtränar regelbundet för att hålla kroppen så stark och rörlig som möjligt.



Musklerna blir skelett

● **FOP**, Fibrodysplasia ossificans progressiva omvandlar muskler, senor, ligament och annan sammanbindande vävnad till skelett. Muskler i hjärta, mage, diafragma, inälvor, ansikte och ögon utvecklar dock inte FOP-ben. Det extra skelettet syns som knölar eller plattor under huden. FOP-benet växer också över leder vilket gör att lederna låser sig i en viss position. Ben bildas oftast där man slagit i eller stött emot, men också där det inte finns någon synbar orsak. Benbildningens läge och takt är individuellt.

Källa: FOP, Sverige

» Discovery om den extremt sällsynta diagnosen FOP, Fibrodysplasia ossificans progressiva. Då plötsligt förstod hon att det var den hennes barnbarn led av.

– Hon ringde oss direkt. Antagligen trodde hon att vi undanhållit sanningen för henne, men i själva verket hade hon betydligt mycket mer kunskap om Hugos diagnos än vad vi hade, säger Marie och berättar hur hon efter det samtalet började luskamma nätet efter information om den ovanliga diagnosen. Snart hittade hon hemsidan till den internationella patientföreningen för personer med diagnosen, IFOPA, som vid den tidpunkten bara hade cirka 250 medlemmar över hela världen.

– Plötsligt fattade jag varför läkarna inte lyckats ställa diagnosen, de flesta visste ju inte ens om att den existerade, säger Marie och torkar tårarna ur ögonen vid minnet. Genom IFOPAs hemsida fick Pelle, Marie och Hugo kontakt med en annan svensk familj, med en son som var sex år äldre än Hugo.

– Av dem fick vi veta massor, bland annat att det var farligt för Hugo att slå sig, eftersom trauman ökar risken för skelettbildning, förklarar Marie och gör en gest ut i köket för att visa hur den vetenskapen sedan fått styra inredningen, med luftig möblering och bord med rundade hörn.

GENOM FÖRENINGEN fick de också veta att det fanns läkemedel, inte för att bota, men för att smärtlindra och i vissa fall förhindra benbildning.

” Det tog många år innan vi förstod att Hugo hade rätt till personlig assistent, så det var en ganska slitsam tid

– Kortison i höga doser kan i vissa fall hämma processen som föregår bildningen av skelettet, förklarar Marie.

Men den största vinsten med att hitta FOP-organisationen var att den resulterade i en kontakt med doktor Fred Kapland, en amerikansk läkare som vigt sitt liv åt att hjälpa FOP-patienterna och lösa gåtan bakom diagnosen.

– Han är som en pappa åt alla FOP-familjerna och har varit och är ett enormt stöd för oss genom de här åren, konstaterar Marie.

Diagnosen betydde ett nytt liv för familjen. Hugo måste ha mycket träning, för att hålla kroppen så stark och rörlig som möjligt. Han behövde även skyddas dygnet runt så att han inte skulle slå sig.

– Det tog många år innan vi förstod att Hugo hade rätt till personlig assistent, så det var en ganska slitsam tid.

Marie engagerade sig alltmer i FOP-organisationens och valde att sluta sitt arbete som frisör. Tre år efter att Hugo fått sin diagnos startade hon en FOP-förening för Skandinavien. Genom föreningen stöttar hon nu andra drabbade familjer och föreläser om FOP.

– Det är jätteviktigt att framförallt vårdpersonal får kunskap om att de sneda tårna är symptom

på FOP, så att man snabbt kan ställa en diagnos och förhindra felbehandling och irreversibla skador. De intramuskulära injektioner som exempelvis ingår i svenska barnvaccinationsprogrammet är jättedårliga att ge en person med FOP, förklarar Marie.

PÅ FÖRENINGENS HEMSIDA har Marie lagt upp bilder på Hugos stortår och knölar för att personer som ännu inte fått någon diagnos ska kunna se och jämföra.

– Vissa ifrågasätter hur jag kan lägga ut alla bilder på Hugo, men han tycker, precis som jag, att det är med kunskap vi kan hjälpa andra men också förhindra fördomar.

När Marie startade föreningen kände hon till fyra diagnostiserade FOP-patienter i Sverige och ett tiotal i Norden, nu åtta senare är antalet totalt 27, varav 15 i Sverige. Och Marie vet att det finns fler.

– Det finns åtminstone ytterligare en familj i Sverige. Folk jag känner har sett en liten flicka med sneda stortår och nu hoppas jag att hennes familj ska hitta vår hemsida och förening.

Marie menar att Hugos diagnos inte bara varit av ondo för familjen, utan också gjort att familjen kommit närmre varandra.

– Det finns inte utrymme att

tjafsa om småsaker. Innan Hugo kom var jag ganska petig med detaljer men jag har omvärderat livet och sådant jag tyckte var viktigt förut är inte viktigt längre, säger hon.

Hugo är den nöjda, glada kille han alltid varit och vet inte om något annat än det liv han lever. Visst finns det saker han inte kan göra, av försiktighet för att inte göra sig illa eller för att han har ont, men hans diagnos ger honom också fördelar som han annars inte skulle ha.

– Han älskar att spela dataspel och har inte alls de begränsningar som han skulle ha haft om han inte haft FOP, säger Marie med ett skratt.

Hugo drömmer om att en dag få spela hockey. Att den dagen ska komma då han kan göra det är både han och Marie övertygade om. Sedan den sena vårvkväll, 2006, då doktor Kapland ringde Marie för att berätta att han och hans forskningsteam antligen hittat den gen som orsakar FOP känns drömmen inom räckhåll. Nu testar forskarna medicin på djur och Marie menar att det inte längre är en fråga OM utan NÄR den kommer ut på marknaden.

– Hugo har kanske 70-80 år kvar att leva, så även om det dröjer tio år till så kommer han hinna lära sig spela hockey och allt annat han kan tänka sig vilja göra, säger hon med stort ett leende.

Text: **Helén Bjurberg**
helen.bjurberg@aftonbladet.se

Foto: **Carolina Byrmo**

Vill du få kontakt med föreningen hittar du den svenska hemsidan här: Fopsverige.se.