



”Santiago hade kanske inte funnits idag om vi inte hade upptäckt hans sjukdom”

Svår kombinerad immunbrist (SCID) är den senaste sjukdomen att läggas till i Sveriges nationella nyföddhetscreening för PKU-prov. Biobank Sverige har träffat mamman Nathalie Fessé Ljungbäck som berättar om sin sons väg mot tillfrisknande och betydelsen av nyföddhetscreening och PKU-provet.

När fick ni veta att Santiago led av svår kombinerad immunbrist (SCID)?

- Jag fick ett telefonsamtal på min födelsedag i november 2021. Santiago var bara 1,5 vecka och en läkare berättade att en avvikelse hade hittats i PKU-provet. Vi fick ta nya blodprov dagen efter och senare på kvällen ringde läkaren igen och berättade att Santiago hade en sjukdom som kallas SCID och att han måste stamcellstransplanteras för att bli botad och överleva. Allting rasade. Det enda jag hörde var att Santiago inte skulle överleva.

Det måste ha varit jättetufft för er som föräldrar. Hur gick ni vidare?

- Veckan efter träffade vi läkarna för första gången för att diskutera Santiagos behandling och vi fick då ett helt annat hopp. De berättade att genom den tidiga upptäckten av sjukdomen hade vi goda möjligheter att hålla Santiago infektionsfri. De förklarade för oss att innan 2019 (då SCID för första gången ingick i nyföddhetscreeningen i Sverige, reds anm.) var barnen som diagnostiserades många gånger för sjuka eller hade hunnit avlida innan en stamcellstransplantation kunde bli aktuell. Vi förstod då att tack vare PKU-provet och nyföddhetscreeningen hade vår son goda chanser att klara sig.

Hur har det varit rent praktiskt att leva med SCID?

- När vi fick veta att Santiago var infektionskänslig berättade läkarna att för att en stamcellstransplantation skulle kunna gå att genomföra var det viktigt att vara infektionsfri. Vi valde att totalisolera oss för att öka Santiagos chanser till en transplantation. Vi bytte handdukar och lakan varje dag samtidigt som vi spritade alla ytor och städade. Jag var själv uppe sent på nätter och dubbelkokade alla flaskor och spritade till och med mjölkpaketerna. Vi var lite knäppa inser vi nu i efterhand men för oss fanns det inget alternativ. När vi hade fått upp hoppet om att det fanns goda chanser att Santiago kunde överleva, då såg vi det som vår uppgift att hålla honom infektionsfri. Vi lever fortfarande väldigt isolerat även om våra föräldrar har fått besöka oss.

Jag vet att ni tidigare sökte en donator via Tobiasregistret och att det var lite extra utmanande sett till er DNA uppsättning. Hur har det gått för er med att hitta en lämplig donator?

- Vi började med att söka efter en donator genom Tobiasregistret och hade nästan gett upp hoppet när vi fick veta att en kvinna från Tyskland ville donera stamceller. Vi var jätteglada och planerade in transplantationen, men samma dag som Santiago låg nedsövd inne på sjukhuset och opererade CVK:er (central venkateter, reds anm.) kom läkaren plötsligt in och berättade att tyskan valt att inte medverka längre eftersom hon inte ville sövas ner. Hon kunde tänka sig att donera perifer via blodet eller armarna men eftersom stamceller från benmärg är att föredra vid behandling av små barn valde vi att leta vidare. Vi hittade sedan ytterligare en donator i USA men tyvärr klarade han inte hälsokontrollen. Läkarna gav oss då beskedet att någon av oss föräldrar behövde vara donator i stället eftersom Santiago hade hunnit bli ett halvår. Både jag och min man var ungefär 50% matchning för Santiago och vi valde att gå vidare med mig som donator för en så kallad haploidentisk transplantation.

Hur mår ni och Santiago idag?

- Vi fick nyligen reda på att stamcellstransplantationen som vi genomförde i maj var lyckad. Vi väntar egentligen bara på att Santiagos värden ska stiga till rätt nivåer. Om några veckor ska vi börja med en vaccinering eftersom Santiago har börjat producera t-celler och b-celler. Efter det kommer vi att vänta på att immunförsvaret ska utvecklas och bli så starkt och bra att vi kan leva ett normalt liv. Läkarna tror att det ska gå nästa sommar, även om jag tvivlar på att vi är där redan då. Vi får nog ta små steg i taget. Den glädjen vi känner nu har vi inte upplevt tidigare utan det har varit en period på nästan ett år av ovisshet och rädsla, men nu ser det ljus ut.

Hur ser du på PKU-provet och dess betydelse?

- Vi är oerhört tacksamma för de förutsättningar som vi har fått. Santiago hade kanske inte funnits idag om vi inte hade upptäckt hans sjukdom genom nyföddhetscreeningen. Jag ser det som den största gåvan i livet.