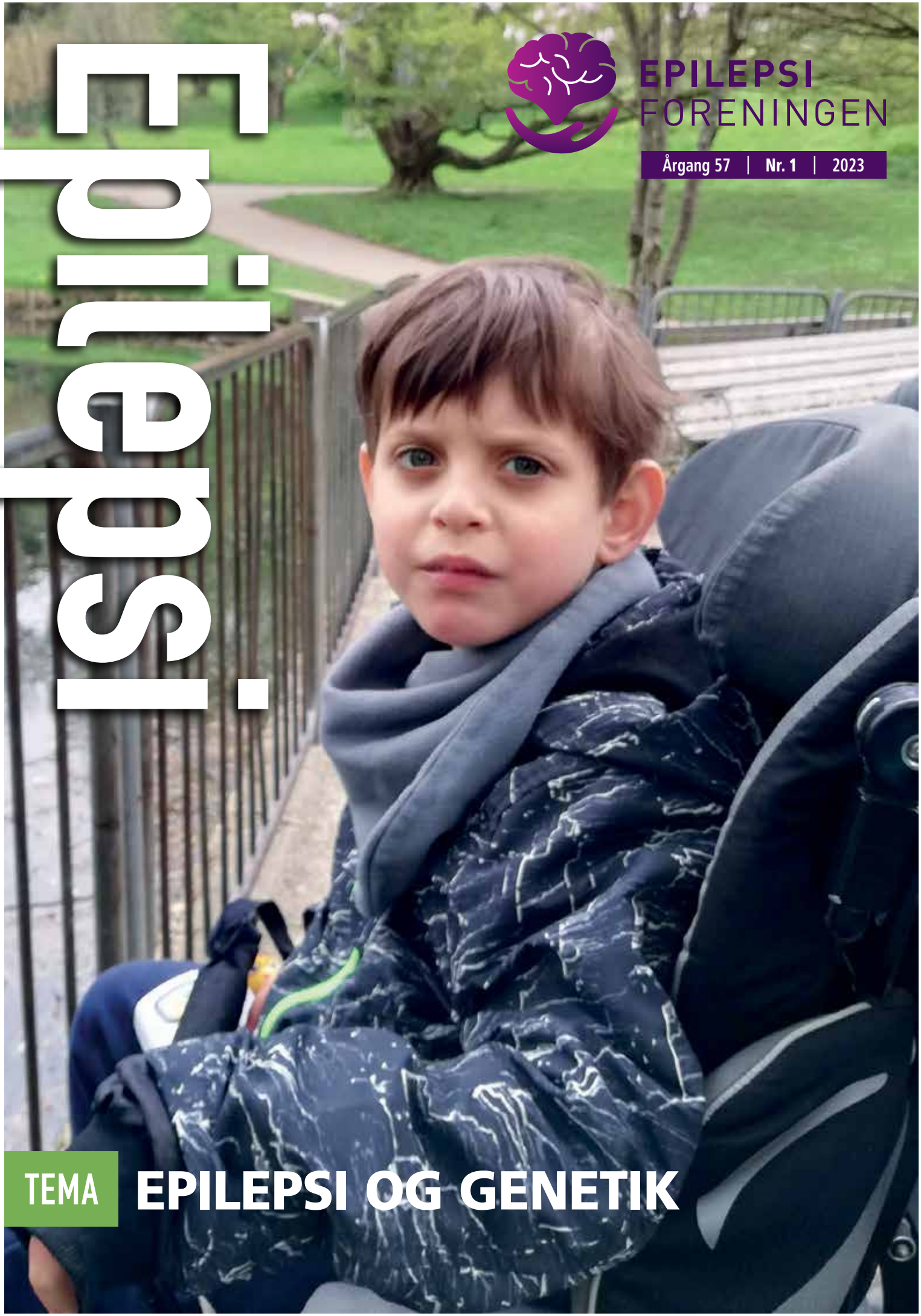
Epilepsi

EPILEPSI FORENINGEN

Årgang 57 | Nr. 1 | 2023



TEMA **EPILEPSI OG GENETIK**

INDHOLD

TEMA EPILEPSI OG GENETIK

4 Genforsøg i celle fra hamster viste vej til gammel lykkepille, der kunne hjælpe mod Frejs epilepsi

10 Amelas tætteste venner er udenlandske mødre til børn med samme sjældne genfejl som Amelas søn

15 En fortvivlet far fra Arizona og gennørder fra Tersløse Bøgeskov lagde grunden til ny epilepsi-pille

18 Hvordan går det med inklusion af elever med epilepsi i folkeskolen?

20 Gentest kan give viden, man helst er foruden

23 Hjemmesiden er blevet mere WAUW!

24 Ferietilbud

25 Viden, netværk og arrangementer nær dig

28 Når bagsiden af epilepsien viser sig – så sidder vi klar til at hjælpe dig…!

EPILEPSI FORENINGEN

Epilepsi
udgives af Epilepsiforeningen

Tlf.: 6611 9091

E-mail:
epilepsi@epilepsiforeningen.dk

Hjemmeside:
www.epilepsiforeningen.dk

Protektor:
H.K.H. Prinsesse Marie

Ansvarshavende redaktør:
Per Olesen.
Kun artikler underskrevet af landsformanden udtrykker Epilepsiforeningens officielle holdning.
Der kan frit citeres fra bladet med tydelig kildeangivelse.

Deadline for næste blad:
21. april 2023

Annoncer: Tlf. 6611 9091

ISSN-nr.: 01072668

Layout/tryk: Stibo Complete

Oplag: 8.500

Forsidefoto: Privat foto

Rådgivning: Telefonisk via foreningens hovednummer 6611 9091.
Telefontiderne til rådgiverne er:
Tirsdag kl. 09.00-14.00
Torsdag kl. 09.00-12.00
samt kl. 13.00-16.00
Fredag kl. 10.00-12.00

Via mail: se adresserne på hjemmesiden.

SVANEMÆRKET
Tryksag
5041 0004

Muligheder med genetik og personlig medicin

Hurtig udredning og valg af præcis behandling ved epilepsi kan stadig være en udfordring for behandlerne. Heldigvis kan det blive nemmere i fremtiden, når mulighederne med genetik og personlig medicin er fuldt udfoldet.

Ja fremtiden er her sådan set allerede, for med en blodprøve kan den enkelte patients gener kortlægges, og hvis epilepsien skyldtes en bestemt genfejl, så kan lægerne bruge oplysningerne til at finde den rigtige epilepsitype og en behandling, der er målrettet til den enkelte (personlig medicin).

I bladet kan du læse meget mere om emnet, og hvem der med fordel kan tage en snak med deres behandler om mulighederne ved en genetisk analyse.

Dog er der noget, som jeg er bekymret over i denne sammenhæng. For kan man altid være sikker på at få adgang til den nyeste og bedste behandling? Det er langt fra sikkert.

I det nye regeringsgrundlag står, at regeringen vil udarbejde en ny national strategi for personlig medicin med det mål, "At patienterne har adgang til hurtig og effektiv behandling med de nye former for personlig medicin, hvor der er god evidens".

Men hvad menes der egentlig med "god evidens", og hvem skal bestemme, hvad der er god evidens?

Evidens (videnskabelig dokumenteret effekt) er ikke et entydigt begreb, og det kan ændres over tid, når der kommer ny viden. Jeg formoder, at evidens bliver vanskeligere og vanskeligere at dokumentere, når patientgrupperne bliver mindre og mindre.

Mere bekymrende er spørgsmålet, om samfundet vil være villig til at betale, hvis det viser sig, at den rette personlige medicin bliver meget dyr?

Skræmmeeksemplet er Medicinrådets beslutning om ikke at anbefale regionerne anvendelse af fenfluramin som standardbehandling til voksne med Dravet syndrom grundet svag evidens.

Vi forventer et sundhedsvæsen, hvor alle får den bedst mulige behandling. Jeg håber, det også gælder for anvendelse af genetik og personlig medicin. Det vil vi holde skarpt øje med.

Dog er der noget, som jeg er bekymret over i denne sammenhæng. For kan man altid være sikker på at få adgang til den nyeste og bedste behandling? Det er langt fra sikkert.

©Kennett Krebs

Lone Nørager Kristensen
Landsformand

Genforsøg i celle fra hamster viste vej til gammel lykkepille, der kunne hjælpe mod Frejs epilepsi

En genetisk diagnose giver mulighed for at finde skræddersyet medicin, der kan hjælpe mod epilepsien, men som måske er udviklet til helt andre sygdomme. Forældre skal indsamle 400.000 kr. til jagten på den mest optimale medicin til deres søn.

Noget af det første der sker, når en ny familie skal introduceres til genetisk afdeling på Epilepsihospitalet Filadelfia, er, at familien bliver inviteret med på en opdagelsesrejse sammen med Filadelfia. Selvom der de seneste år er sket en rivende udvikling i forståelsen af genetiske epilepsiformer, er der stadig meget, lægerne ikke ved. Men de bliver hele tiden klogere, blandt andet gennem deres forskning.

Og det er i den proces, at Filadelfia tilbyder familierne at komme med på en rejse til ukendt land, som ingen før har betrådt. En rejse, hvor patienten deltager i forsøg eller undersøgelser af sin egen genetiske sygdom, som ofte er sjælden og blandt andet derfor måske ikke tidligere er blevet særligt udforsket. Og hvor patienten selv kan drage nytte af de resultater, der måtte komme ud af et forskningsprojekt.

Sådan et tilbud fik den dengang otte-årige Frej og hans familie for godt to år siden, et tilbud de takkede ja til. Udbyttet blev nogle meget lovende resultater både for Frej og for forskerne, der planlægger at publicere resultaterne i et internationalt videnskabeligt tidsskrift.

Tidlig bekymring for Frejs udvikling

Frejs mor, Mette Skou Hansen, begyndte at blive bekymret for Frejs udvikling, da han var omkring et år, en bekymring der steg og senere blev delt af vuggestuen, som oplevede, at Frej som to-årig haltede noget efter, både med sproget og det motoriske. Frej kom gennem forskellige undersøgelser og fik en dyspraksi- og autismediagnose.

Der var også bekymringer omkring Frejs adfærd og udvikling, da han blev lidt større og kom i børnehave og specialskole, hvor han meget hurtigt blev udtrættet, havde svært ved at koncentrere sig og udviklede sig meget langsomt. I skolen kunne han være hektisk og havde nogle gange svært ved at sidde stille. Udviklingsmæssigt svarede hans niveau til halvdelen af hans alder.

Senere opstod der mistanke om, at Frej kunne have epilepsi, så han blev henvist til Filadelfia, hvor man lavede et EEG på ham, der viste, at Frej havde rigtig mange anfald under søvnen. Efterfølgende fik familien tilbudt en gentest på Filadelfia, som afslørede, at Frej havde en fejl på genet KCNQ2, som bestemmer, hvordan en saltkanal i hjernen opfører sig.

KCNQ2 er en af de gener, som oftest er involveret blandt patienter på Filadelfia med genetiske diagnoser. Men Frejs sygdomsbillede passede ikke ind i det billede, man kendte fra andre patienter på Filadelfia med fejl på KCNQ2. De havde nemlig typisk krampeanfald i den første periode efter fødslen, hvilket ikke var tilfældet med Frej. Derudover skilte Frej sig ud, ved at have en særlig fejl på KCNQ2, som man ikke før havde set på Filadelfia.

Lægerne på Filadelfia kunne ikke fortælle familien ret meget om behandlingsmuligheder, eller om hvordan genfejlen ville komme til at påvirke Frejs udvikling, fordi Frejs symptomer varsa anderledes, i forhold til det man kendte fra andre patieneter med fejl på KCNQ2. Alligevel var det at få en diagnosen en stor lettelse for familien.

"Det var rigtigt godt for mig, at man fandt en årsag. Det

→

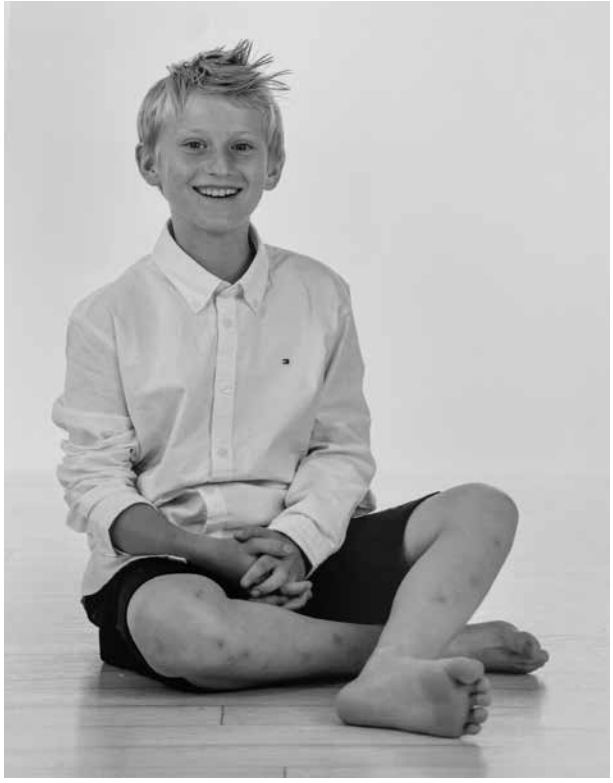
> *Jeg var en smule skeptisk i forhold til, om Amitriptylinen ville virke, fordi Frej tidligere havde prøvet flere forskellige former for epilepsimedicin*

gjorde det på en eller anden måde nemmere for mig at acceptere de udfordringer, Frej havde, når jeg kunne forstå, hvad der var galt, at han havde den her genfejl," siger Frejs mor.

Frejs læge på Filadelfia, Allan Bayat, lovede efter testen at vende tilbage, hvis lægerne blev klogere på Frejs genfejl og bad om lov til at Frej måtte ligge i deres arkiv, hvis der blev mulighed for at lave noget forskning i Frejs genfejl.

Noget tid efter blev det faktisk aktuelt, da Allan Bayat var dykket ned i Frejs journal og havde fået en mistanke om, at grunden til, at Frejs sygdomsbillede ikke lignede andre KCNQ2-patienters kunne være, at Frejs saltkanal opførte sig anderledes, end det var normalt hos KCNQ2-patienter. En fejl på KCNQ2 fører normalt til, at saltkanalen bliver underaktiv. Allan Bayat havde en teori om, at Frejs særlige genfejl havde fået hans saltkanal til at være overaktiv, og at det var derfor, at Frej skilte sig ud fra de andre med fejl på KCNQ2.

For at efterprøve sin teori kontaktede Allan Bayat et center i Milano i Italien, som er eksperter i KCNQ2, og fik dem til at lave en kopi af Frejs saltkanal, så man kunne undersøge, om kanalen var underaktiv eller overaktiv. En celle fra en kinesisk hamsters æggestok blev placeret i et reagensglas, og et KCNQ2-gen med en genfejl magen til Frejs, og blev derefter sat ind i hamster-ægcellen.



KCNQ2-genet påvirkede nu ægcellen til at denne en saltkanal magen til den Frej har, som forskerne dernæst kunne måle på. Målingerne bekræftede Allan Bayats formodning, at kanalen var overaktiv modsat, hvad der ellers var normalt for fejl på KCNQ2. Det gjorde Frejs genfejl unik, da der kun var beskrevet 20-30 patienter på verdensplan med genfejl på KCNQ2, som fører til en overaktiv kanal.

Næste skridt i processen var at undersøge, om man kunne finde noget medicin, der kunne normalisere saltkanalen. En italiensk professor i lægemiddeludvikling kendte til et ældre præparat, Amitriptylin, som tidligere var blevet brugt som en slags lykkepille og nu mest blev brugt til kronisk nervebetændelse, men professoren havde erfaret, at lægemidlet også havde en god dæmpende virkning på den aktuelle saltkanal.

Forsøget blev gjort, forskerne kom Amitriptylin på ægcellen fra hamsteren og kunne konstatere, at kopien af Frejs saltkanal blev normaliseret og ikke længere var overaktiv.

Nu manglede man så bare at finde ud af, om Amitriptylin ville virke på Frej selv. Så familien fik et rejsetilbud, hvor de sammen med to andre danske patienter blev tilbudt at være med i et forsøg, hvor man prøvede at behandle med Amitriptylin.

Familien takkede straks ja til rejsen.

"Allan Bayat og det øvrige personale på forskningsafdelingen har gennem hele forløbet været rigtig gode til at informere os om projektet og har brugt lang tid på at forklare og tale med os om Frejs sygdom. Derfor har vi følt os i gode hænder og var med det samme sikre på, at vi gerne ville være med i projektet. Hvis det var noget, der kunne hjælpe Frej på en eller anden måde, så vil man jo gerne gøre det," siger Frejs mor, der samtidig havde lidt betænkeligheder.

"Jeg var en smule skeptisk i forhold til, om Amitriptylinen ville virke, fordi Frej tidligere havde prøvet flere forskellige former for epilepsimedicin, som ikke havde hjulpet på hans udvikling, men tværtimod havde givet Frej mange bivirkninger, hvor han blev mere træt og udadreagerende."

Efter nogle måneder på Amitriptylin registrerede Frejs mor dog nogle meget overbevisende tegn på, at den nye medicin virkede. Frejs mor havde i mange år lavet hjemmetræning med Frej, en af de ting, de jævnligt havde forsøgt sig med hen over årene, var at lave sprællemand. Hvor Frej skulle stå med samlede ben og hænderne ned langs siden,

og så i samme bevægelse skulle sprede benene og med strakte arme føre hænderne opad, indtil armene var vandrette eller lidt over. Og derefter i samme bevægelse skulle samle benene, mens de strakte arme fandt tilbage til udgangspunktet.

Det med at sprede benene fangede Frej hurtigt, når han stod og øvede sig på sit værelse på gulvet ved siden af sengen. Men armene ville ikke spille med. Enten hang de slapt ned eller også blev de trukket lidt tilbage. Og det var ikke fordi, Frej ikke prøvede, han blev stædigt ved, prøvede og prøvede, men kunne ikke knække koden. Men godt tre måneder efter, han var startet på den nye medicin, var den der pludselig en dag. Frejs arme og ben blev spredt og samlet i samme takt og endda i ret hurtigt tempo.

Frejs mor havde en lignede oplevelse med puslespil, hvor Frej havde haft svært ved at samle et puslespil med bare to brikker. En dag havde Frejs mor købt et puslespil med seks brikker, som hun havde lagt på bordet for senere at prøve at lægge det sammen med Frej. Men uden Frejs mor havde opdaget det, var Frej gået ind og havde selv lagt puslespillet.

"Det var ret vildt, og det er bare nogle eksempler på den forbedring, der skete i Frejs udvikling, efter han startede på medicinen, og som gjorde mig meget overbevist om, at medicinen virkede. Det var tydeligt at mærke, at Frejs opmærksomhed var blevet bedre, han blev mindre hektisk og bedre til at koncentrere sig både i dagligdagen og om skoleopgaver," siger Frejs mor.

Den nye medicin har også hjulpet på Frejs natlige anfald, der næsten er stoppet, efter han er begyndt på Amitriptylin. Allan Bayat mener, at det også kan have hjulpet på Frejs adfærd og opmærksomhed, at han nu får en ordentlig nattesøvn uden forstyrrende anfald.

Genbrug skyder genvej til ny behandling

Skulle man efter at have opdaget Frejs specielle genfejl have udviklet noget medicin til hans sygdom, ville det normalt tage 10-15 år. At man her kunne gå ind og finde et præparat, der allerede var på markedet og for længe siden testet og godkendt, viser ifølge Allan Bayat, de fantastiske muligheder der er, når man får en genetisk diagnose.

→

Epilepsi-alarm som armbånd

Epi-Care® free er en klinisk testet armbånds-alarm, som registrerer tonisk/kloniske anfald nat og dag.

Et hjælpemiddel der giver tryghed for, at alvorlige anfald ikke overses.

Danish Care Technology

Tlf. 58 500 565 • danishcare.dk

Epi-Care® free

"Det unikke her, er, at vi aldrig nogensinde ville have givet Frej det her lægemiddel, hvis vi ikke kendte hans genfejl, hvis vi ikke havde haft mulighed for at teste det af i laboratoriet og samtidig ikke havde haft nogle forældre, som selv var interesseret i at samarbejde med os og prøve noget nyt medicin af. Vi har genbrugt et lægemiddel, som allerede eksisterer, men til en helt anden sygdom. Og vi kan se, at det faktisk gør en forskel for ham, det er helt unikt," siger Allan Bayat.

Her kunne man så tro, at rejsen stoppede for familien. Det gør den ikke. For da Frej i starten af januar var til kontrol på Filadelfia, åbnede der sig en mulighed for at lave nogle endnu mere præcise medicinforsøg, end det man tidligere havde lavet med hamster-ægcellen i Milano. På lægekontoret fortalte Allan Bayat familien, hvordan det var muligt at tage en lille luns af huden fra Frejs arm og så omprogrammere hudcellerne, så de bliver stamceller, som man så igen kan omprogrammere til at blive til hjerneceller. Med lidt held kan man efter 6-12 måneder have en lille klump væv, som er en kopi af Frejs hjerne. I modsætning til forsøget i hamstercellen, hvor man kun arbejdede med KCNQ2-genet, vil man her have en hjernekopi med alle Frejs gener inklusiv hans genfejl. Her vil man kunne lave EEG-målinger og lave forsøg med andre medicinpræparater.

Ifølge Allan Bayat kan forsøget give yderligere bevis for, at Amtriptylin virker samt potentielt hjælpe med at optimere behandlingen. Men også til at jagte nye præparater til Frej og andre med samme genfejl.

"Vi kan bruge det til at teste nye lægemidler, som måske ikke er sat i produktion, men som vi kan se teoretisk set vil kunne bruges til Frejs genfejl. Og så kan vi også bruge modellen til at studere, hvordan genfejlen påvirker cellerne i hjernen og derved bedre forstår, hvordan genfejlen leder til, at Frej bliver syg," siger Allan Bayat.

> *Man vil jo gøre alt, hvad man kan, for at hjælpe sit barn og gøre ham til den bedste udgave af sig selv*

Ulempen er, at det er både vanskeligt og dyrt at lave sådan en cellelinje, som der er brug for, og at det ikke er noget som Filadelfia kan dække. Omkring 400.000 kroner vil det koste for en enkelt patient, penge som Allan Bayat foreslog, at familien kunne forsøge at samle ind via crowdfunding.

Familien var i starten noget i tvivl om, de skulle hoppe med på rejsen.

"Man vil jo gøre alt, hvad man kan, for at hjælpe sit barn og gøre ham til den bedste udgave af sig selv. Frej har hjemmetrænet siden han var 5 år og har knoklet hårdt næsten hver eneste dag for at udvikle sig både motorisk og kognitivt. Han er nået langt, men medicinen kan give ham et helt andet potentiale. Derfor kan det stadig godt føles forkert at bede andre om økonomisk hjælp til behandling af ens barn. Det havde måske været lettere, hvis indsamlingen omhandlede en mere almindelig kendt sygdom, hvor en bredere personkreds kunne få gavn af forskningen. Omvendt kan det måske hjælpe og gøre en stor forskel for andre børn med samme genfejl både nu og i fremtiden, hvis man på baggrund af forskningen finder en god medicinsk behandling," siger Frejs mor.

Efter noget betænkningstid besluttede familien sig for at takke ja til rejsen, og de er nu i gang med at få sat en indsamling op og søge godkendelse hos indsamlingsnævnet.

AF ALLAN HOUGAARD
allan@epilepsiforeningen.dk

FILADELFIA

Fokus på hjernen - med hjertet

Filadelfia er Danmarks eneste specialiserede hospital for epilepsi. Vi har også tre døgninstitutioner, dagtilbud, specialskole og rådgivning.

Vi arbejder med ildhu og omhu. Ikke alene for patienterne, men også for de pårørende.

Filadelfia tilbyder et helt beredskab, som kan støtte familierne og skabe bedre livskvalitet.

Filadelfia er et moderne hospital med den nyeste teknologi. Du får enestue med eget bad og toilet. Vi har tid til at høre på dig og dine pårørende.

Det er dit valg

Som patient har du ret til at blive henvist til Filadelfia, uanset hvor i landet du bor.

Det frie sygehusvalg sikrer, at du frit kan vælge Epilepsihospitalet – på lige fod med de offentlige sygehuse.

Du kan bede din praktiserende læge, speciallæge, regionernes neurologiske afdelinger eller børneafdelinger om at henvise dig til Filadelfia.

Gratis for dig

Det offentlige sundhedsvæsen betaler for din undersøgelse og behandling på Filadelfia.

Find mere om vores tilbud på www.filadelfia.dk eller kontakt os, hvis du vil vide mere.

Epilepsihospitalet FILADELFIA - Kolonivej 1 - 4293 Dianalund - Tlf. 5826 4200

Amelas tætteste venner er udenlandske mødre til børn med samme sjældne genfejl som Amelas søn

Amela H. Topic og hendes mand, Mustafa Topic, manglede desperat svar og kontakt til ligesindede, da deres søn Arian for 7 år siden fik en ekstremt sjælden genetisk diagnose. Der var ingen hjælp at hente, så Amela måtte selv handle.

Det var en af de meget sjældne lejligheder, hvor Amela H. Topic undte sig selv en kort pause væk fra hjemmet, da hun i december sidste år var til fødselsdag hos en af sine gamle veninder. Veninden havde været sød at invitere Amela, selv om det i mange år havde været så som så med kontakten mellem dem, fordi Amela havde været nødt til at prioritere andre ting, efter sønnen Arian otte år tidligere var blevet født.

Med til fødselsdagen var flere gæster, som Amela havde kendt langt tilbage, og som hun tidligere havde haft tætte relationer til. De fleste gæster til fødselsdagen var jævnaldrende med Amela, alligevel oplevede Amela, at hun midt i selskabet med mange gamle bekendte sad og følte sig håbløst ensom. Snakken gik hen over hovedet på hende.

Amela er igennem årene blevet ramt af ensomheden i mange afskygninger. Første gang, den for alvor ramte, var,

efter Arian var blevet født og Amela måtte kæmpe med et barn, der havde det rigtigt skidt og skreg det meste af tiden. Han kunne ikke finde ud af at sutte, så Amela måtte dryppe mælk i munden på ham, som han havde svært ved at holde i sig og jævnligt kastede op. Amela var i den periode så indespærret i lejligheden, at da hun en dag fandt vej ned ad trappen fra lejligheden for at smide en affaldspose i gårdens affaldscontainer pludselig blev ramt af en ny erkendelse:

"Jeg stod der og tænkte, gud, der findes også en verden uden for. Det var første gang, hvor jeg tænkte, der er faktisk en verden uden for det her helvede, vi er blevet kastet ud i," husker Amela H. Topic.

Når Amela derhjemme fik skænket sig en kop kaffe, hændte det sjældent, at hun nåede at få en tår, før kaffen var blevet kold. Hvis Arian endelig faldt i søvn, var det ofte i armene på Amela, som så måtte sidde helt stille for ikke at vække ham.

Familien, der var desperate efter at finde ud af, hvad Arian præcist fejlede, håbede, at gentesten ville give et svar med en konkret diagnose. Så man kunne finde en behandling. Få svar på, hvordan sygdommen kunne påvirke Arians udvikling. Og høre, hvordan andre med en lignende diagnose havde klaret sig.

En dag lå der et brev i postkassen med svar fra genetisk afdeling. I brevet kunne Amela og hendes mand, Mustafa, læse, at Arian havde en fejl på det gen, som hedder GRIN2B. At det var en meget sjælden genfejl. Og at de ville få mere at vide ved en samtale på genetisk afdeling fire uger senere. Det kunne forældrene ikke vente på, så Amela ringede straks afdelingen op og bad om at få en uddybning og fik booket en telefonaftale dagen efter.

Her kunne en læge fra genetisk afdeling fortælle, at man ikke rigtig havde nogen viden om Arians genfejl. At der i Danmark ikke var andre, der var kendt med en fejl på GRIN2B-genet, og at der på verdensplan kun fandtes fire andre børn, men ingen med den præcise fejl på GRIN2B-genet, som var hos Arian. Havde man ikke i forvejen følt sig ensom, så skulle sådan en melding nok sørge for at rive en ned i ensomheden.

> *Jeg stod der og tænkte, gud, der findes også en verden uden for. Det var første gang, hvor jeg tænkte, der er faktisk en verden uden for det her helvede, vi er blevet kastet ud i*

Tilbage ved fødselsdagen havde Amela svært ved at tage del i samtalerne, som kunne kredse om emner som kvindekrop, designerstole og karriere. Amela havde for længst sat sin egen karriere på hold, og materielle ting betød ikke længere noget for hende, hun tænkte mere på, hvordan hun fik råd til at købe det næste hjælpemiddel til sin søn.

"Man kommer til at misse mange ting i livet, man føler, at hele verden fortsætter uden en, mens man selv står stille. Det er ikke noget, alle kan forstå eller forholde sig til, hvordan det er at have en dagligdag fyldt med ekstreme situationer, som ingen nogensinde kunne have forberedt en på," forklarer Amela.

År tilbage ville Amela ved sådanne lejligheder have forsøgt at fake sig gennem fødselsgens samtaler og være hoppet med på de emner, der nu kom op. Men ikke længere.

"Jeg er blevet så gammel i sjælen på så kort tid, at jeg trives bedst med mennesker med en vis livserfaring og dybde i samtalerne," siger Amela H. Topic.

Gentest med mulighed for svar

Det første år af Arians levetid var familien med ham til et utal af undersøgelser og scanninger hos egen læge og på Skejby Sygehus, uden at man fandt ud, hvad Arian fejlede. Først da man efter pres fra forældrene fik lavet et EEG af Arian, kom der skred i tingene. EEG-målingen viste, at Arian havde et stort antal epileptiske anfald, som havde været svære at registrere visuelt, fordi Arian havde mange ufrivillige bevægelser. Arians forældre fik derefter tilbudt en gentest, for at afgøre, om Arians helbredsproblemer skyldtes en genfejl.

Da familien fortsat stod med en masse spørgsmål, kontaktede de Arians neurolog på Skejby Sygehus. Det blev endnu en nedslående samtale. Neurologen kunne ikke se nogen vej, man kunne gå, i forhold til at finde en behandling til Arian. Familien fik mellem linjerne at vide, drop det, hvis der kommer noget, bliver det nok ikke i Arians levetid. Forældrene havde svært ved at forene sig med tanken om, at der intet var at stille op, man var jo så langt fremme på mange områder.

Igen en følelse af ensomhed, ingen til at hjælpe, man stod helt alene.

"Jeg sad med en følelse af håbløshed. Det var så uforståeligt, hvordan folk, som burde være der for en, når man står i sådan en svær situation, at de bare give op på ens barn," forklarer Amela H. Topic.

Når ingen andre ville gøre noget, følte Amela, hun selv måtte tage affære.

"Nu vidste jeg, de havde opgivet Arian. Der var ikke nogen, ud over mig selv, der kom til at søge efter svar eller hjælpe med at forstå, hvad det her var for noget, og hvad det gjorde ved Arian. Så tager man jo sagen i egen hånd."

Amela, der er uddannet jurist, satte sig for at finde ud af ALT, hvad der var at vide om sin søns genfejl. Hun følte sig sat tilbage til sin første dag på universitetet, "hvor jeg ikke

→

fattede en brik," da hun begyndte at læse om genetik, molekyler og mikrobiologi. Hun skulle lære et helt nyt sprog, forskernes sprog, for at kunne læse de mange videnskabelige artikler.

"Hvis jeg kunne forstå, hvad den her genfejl gjorde ved Arians hjerne, kunne det være, at jeg kunne finde noget, der ville kunne afbøde nogle af hans symptomer. Det var mit primære mål."

Splittede veje i sorgprocessen

Det er meget normalt, at to parter i et parforhold vælger vidt forskellige veje i en sorgproces. Sådan var det også for Amela og Mustafa, der i 90'erne var kommet til Danmark med hver deres familie som flygtninge fra krigen i Bosnien. For Amela var arbejdet med de videnskabelige artikler en form for terapi, mens Mustafa gik en helt anden retning.

"Jeg skulle jo finde ud af alt om min søns genfejl og prøve at få forskerne og videnskaben til at fatte, at det her var noget, de skulle arbejde på. Men min mand gik de første år i sig selv, for ham handlede det bare om at komme igennem dagen. Han kunne ikke rumme det. Det handler om, hvordan man er bygget op, og hvordan man håndterer sorgen," siger Amela, der således også i parforholdet følte ensomheden.

På den vis er Amela og Mustafa også symbol på de to arketyper, som professor Rikke Steensbjerre Møller fra Filadelfia oplever blandt familier, der får en genetisk diagnose.

"Nogle forsøger at opsøge andre familier i udlandet, de vil læse al litteratur, være frontløbere og prøve at finde eller udvikle den rigtige behandling til deres barn. Starter patientforeninger. Det bliver deres livs mission. Mens andre ikke har overskud eller behov for at komme i kontakt med andre familier, eller for at være up-to-date med den nyeste litteratur på området," siger Rikke Steensbjerre Møller.

Ved siden af sine genstudier var Amela samtidig ivrig efter at få kontakt til andre familier med fejl på GRIN2B-genet og lykkedes via en Facebook-side*, Arian's journey with Grin2B*, efterhånden at få kontakt til en del familier både i USA og Europa, da der de følgende år dukkede flere op med genfejlen som følge af gentestens større udbredelse i de år.

Langsomt fik Amela opbygget et netværk af forældre til børn med GRIN2B-fejl. Hun startede en Facebook-side, *Grin Research Discussion Group*, for at få samlet andre med interesse for forskning i GRIN-gener. Herigennem fik hun kontakt til en mor fra England, de to besluttede ret hurtigt at arbejde på at få lavet en GRÌN2B-konference for forældre og forskere med interesse for GRIN2B. Med hjælp fra et hold GRIN2B-forskere i Barcelona, fik de i efteråret 2018 i Barcelona arrangeret den første europæiske GRIN2B-konference.

"Det var simpelt hen den vildeste følelse, da det endeligt blev en realitet," siger Amela H. Topic.

Efter konferencen blev det hurtigt klart, at der var behov for en europæisk GRIN2B-patientforening, som blandt andet kunne bruges til at finansiere og arrangere kommende GRIN2B-konferencer.

I 2019 etablerede Amela og Mustafa sammen med forældre fra England, Holland, Frankrig og Spanien patientforeningen GRIN2B Europe, som siden skiftede navn til GRIN Europe, for at repræsentere alle GRIN-generne, hvor Amela og Mustafa stadig er med i bestyrelsen. Foreningen står blandt andet for det, der er blevet til årlige EU GRIN-konferencer, ligesom foreningen hjælper med information til forældre om GRIN-sygdomme og hjælper med kontakt til læger og terapeuter med viden om GRIN-gener.

Ved siden af det er Amela involveret i diverse netværk med interesse for GRIN-gener. Hun deltager bl.a. i arrangementer som GRIN Roundtable Discussions arrangeret af CureGRIN og diskuterer nyeste forskning og behandlingsmuligheder. Hun bruger desuden en del tid på kontakt til andre GRIN-organisationer rundt i verden og til lokale GRIN-patientforeninger under GRIN Europe.

Fundet flere behandlinger til Arian

Amela har siden hun startede med at dykke ned i de videnskabelige artikler om GRIN2B lykkedes med at finde flere potentielle behandlingsmuligheder til Arians sygdom. Ame-

la blev fra starten klar over, at GRIN2B-genet bestemmer, hvordan en såkaldt NMDA-receptor i hjernen virker. NMDA-receptoren er en meget vigtig brik, som skal fungere, for at nervecellerne i hjernen kan snakke sammen. Er der fejl på GRIN2B, kan det betyde, at NMDA-receptoren ikke virker, som den skal. NMDA-receptoren kan være overaktiv, så der er behov for at dæmpe den, eller den kan være underaktiv, så der er behov for at speede den op.

Det er ikke umiddelbart til at se, hvordan en specifik fejl i GRIN2B påvirker NMDA-receptoren, det kan man finde ud af ved forsøg med celler i et reagensglas, hvor man i en celle genskaber den konkrete fejl på GRIN2B-genet.

Så det første Amela gjorde, var at gå på jagt efter et laboratorie eller forskerhold, der kunne lave den her undersøgelse af, hvordan Arians genfejl påvirkede NMDA-receptoren. Hun skrev hundredvis af mails til forskere verden over, som forskede i NMDA-receptorer, hovedparten af dem svarede ikke, "fordi de fleste forskere aldrig svarer forældre."

> *Han udviklede sig og blev mere vågen, der skete en hel masse gode ting*

Men Amela var heldig og fik svar fra et forskerhold i Barcelona og et i USA, som hver især gerne ville lave analysen. 6 måneder senere fik Amela svaret på analyserne, at Arians genfejl medførte en dæmpning af NMDA-receptoren. Derefter gik Amela på jagt efter noget medicin, som kunne være beregnet på andre sygdomme, men som havde den funktion, at den kunne speede NMDA-receptoren op og lykkedes med at finde et præparat, L-Serin.

I samarbejde med professor Rikke Steensbjerre Møller samt lægerne fra Filadelfias børneafdeling, hvor Arian i mellemtiden var blevet tilknyttet, fik Amela sat et forsøg i gang, hvor Arian blev behandlet med L-Serin. Efter seks måneder kom Arian igennem forskellige tests for at vurdere effekten, som viste meget lovende resultater.

"Han udviklede sig og blev mere vågen, der skete en hel masse gode ting. Man håber jo altid på et mirakel, som det jo sjældent bliver, men her føltes det som en form for sejr. Jeg havde bare lyst til at sige til alle de læger, vi havde haft, før vi kom til Filadelfia, for filen da, det er jeres arbejde, det er sådan noget, I skal gøre. Det er ikke mig, der har læst til læge," siger Amela H. Topic.

Desværre fadede effekten af L-Serin efterhånden ud, så Amela gik på ny medicinjagt og fandt ud af, at Arians genfejl er lidt mere kompleks end de fleste andres.

"Et israelsk forskerhold fandt ud af, at selvom man korrigerer, så kanalen ikke er underaktiv, så vil effekten af det man giver Arian have en afledt effekt på noget andet, fordi hans variant er meget kompleks."

Amela fik kontakt til forskerholdet gennem en israelsk mor og var sammen med Arian i Israel, hvor der fra en stump hud fra Arian blev udtrukket nogle celler, som kunne udnyttes til at lave en lille kopi af Arians hjerne, der kunne bruges til at finde svar på, hvordan Arians hjerne fungerer.

"Håbet var, at de ville have mider nok til også at kunne lave GRIN2B-mus, som jo ville være det allerbedste til at studere og teste behandlingsmuligheder, men det lykkedes desværre ikke," siger Amela H. Topic.

→

Hun har nu fundet frem til et nyt middel, der tager højde for Arians komplekse variant.

"Jeg har faktisk lige sendt en mail til Rikke i forrige uge om et middel, jeg har ævlet om i fem år. Nu er det endelig blevet testet på min søns variant i laboratoriet," siger Amela om midlet, der hedder Pregnenolone Sulfate, og som hun nu går efter at få testet på Arian.

Håbet er selvfølgelig, at det kan hjælpe Arian, der i dag har lært at gå med støtte, takket være familiens intensive hjemmetræning og også har lært at tage ting op med hænderne, men ikke selvstændigt kan bruge sine hænder. Arian har ikke noget sprog, men ifølge Amela et grin, der virkelig smitter og som lillebror Kian på tre år – der er normalt udviklet, nuttet og kær – ikke har en chance for at konkurrere med.

"Jeg tror, det er sådan en følelse af, at det grin er så uskyldigt og så rent," siger Amela H. Topic.

Ville gerne kunne mødes over en kop kaffe

Samtidig kan Amela glæde sig over, at der nu er mange andre end hende, der er aktive i søgningen efter ny viden og ny behandling, gennem de årlige GRIN2B-konferencer og gennem de forskellige organisationer, der er vokset frem og nu arbejder med forskning inden for GRIN2B.

"Jeg har taget en lidt mere tilbagetrukket rolle de seneste par år. Der er jo mange folk, der er engageret nu, så jeg har lidt nemmere ved at give slip. I starten var vi jo ikke så mange, og jeg havde mere energi til at sidde oppe til langt ud på natten og arbejde med GRIN-Ting og kun få et par timers søvn. Det kan jeg bare ikke på samme måde mere."

Selvom Amela stadig kan blive ramt af følelsen af ensomhed, så har hun fået opbygget nogle stærke bånd til især tre andre mødre, fra henholdsvis Norge, Spanien og Holland, som hun kan dele alt med.

"Det er dem, jeg kan kalde mine allerbedste veninder, selvom jeg kun fysisk har mødt dem en gang. De bor over hele verden, og det er jo lidt paradoksalt, at ens tætteste venner, bor så langt væk. Men jeg har en følelse af, at jeg ikke er alene. Selvom verden er så stor, så er jeg ikke alene, det er jo egentligt bare et opkald eller en SMS, hvis man står og virkelig har brug for at blive hørt."

Især Marita fra Norge, har betydet meget for Amela.

"Vi begyndte at snakke sammen på et tidspunkt, hvor vi begge var rimeligt langt nede rent mentalt. Og der har man bare brug for en, som kan sige, ja det er faktisk noget lort. Det er noget lort, og det er ikke nødvendigvis noget, der bliver bedre. Og så kan man græde sammen, man kan sige, hvor forfærdeligt det er, og man kan snakke ærligt om, hvor langt ud man kan komme som menneske, når man er så magtesløs. Jeg kan snakke med hende om alle de forbudte tanker, om mit barn, der lider så meget, og om det havde været bedre for ham, hvis han ikke havde været her. Tanker der kan strejfe en, men som man jo ikke må sige højt. "

Selvom afstanden til de tre andre mødre kan være frustrerende, så priser Amela sig lykkelig for internettets lyksaligheder.

"Min ensomhedsfølelse er blevet gevaldigt mindre, men det er jo stadig ret ensomt at sidde her. Rent fysisk ville jeg jo ønske, at jeg kunne mødes med de her mødre over en kop kaffe. Men når det ikke kan lade sig gøre, så er det da heldigt, at vi har mulighed for at Skype og bruge alle de muligheder, internettet giver os. Jeg tænker, hvis det havde været for 20 år siden, øj!" ⊙

AF ALLAN HOUGAARD
allan@epilepsiforeningen.dk

Få en gratis snak med advokaten

Advokatfuldmægtig Vibe Hjort tilbyder medlemmer af Epilepsiforeningen gratis rådgivning om de generelle regler for arv og skifte; herunder også vejledning til hvordan man rent praktisk opretter et testamente.

Hvis hun skal hjælpe med at oprette et testamente, vil denne ydelse være forbundet med egenbetaling.

Vibe Hjort har telefontid for medlemmer af Epilepsiforeningen hver tirsdag kl. 13.00-14.00 på telefonnummer 7660 2344. Derudover kan hun træffes på mail **vvn@tellus.dk**

Bemærk i øvrigt, at Epilepsiforeningen hjælper med betaling af testamentet, hvis du ønsker at donere penge til foreningen.

Alle beløb hjælper i arbejdet med epilepsisagen. For yderligere oplysninger om denne mulighed, kan du kontakte direktør Per Olesen på landskontoret på tlf.: 6611 9091.

En fortvivlet far fra Arizona og gennørder fra Tersløse Bøgeskov **lagde grunden til ny epilepsi-pille**

Genforskere fra Filadelfia har været nogle af hovedkræfterne bag arbejdet med at blive klogere på de forskellige epilepsi-sygdomme, der kan følge af en fejl på genet SCN8A.

Rikke Steensbjerre Møller

SCN8A er ikke et autogenereret password eller koden til et hemmeligt spionnetværk, men navnet på et gen, som kan føre til epilepsi, når man har fejl på genet. Det er et af de gener, som man fra tid til anden støder på blandt patienter tilknyttet Epilepsihospitalet Filadelfias Afsnit for Epilepsigenetik og Personlig Medicin.

I Danmark går en række af SCN8A-epilepsipatienterne rundt og ser frem til, at der snart kommer en ny pille, udviklet specielt til personer med SCN8A-genfejl. Det er den amerikanske medicinalvirksomhed Xenon Pharmaceuticals, der har udviklet den nye pille, som er den første medicin udviklet målrettet til at kurere patienter med fejl på SCN8A, en pille der lige nu bliver testet i kliniske forsøg i USA og forventes at komme til Europa i løbet af året.

Tilbage i starten af 2010'erne var der ingen, der drømte om, at man her 12-13 år senere ville stå med medicin, der kunne hjælpe personer med fejl på SCN8A-genet. Faktisk kendte man dengang slet ikke til, at en fejl på SCN8A-genet kunne give epilepsi. Den opdagelse blev gjort af en fortvivlet far fra Arizona i 2012.

Det var Michael Hammer, en verdenskendt genetik- og evolutionærforsker, som gjorde opdagelsen og fandt frem til, at en fejl på SCN8A-genet kan forårsage epilepsi. Michael Hammers datter, Shay, blev tidligt diagnosticeret med epilepsi, men lægerne kunne ikke finde ud af, hvilken form for epilepsi Shay led af, fordi hendes symptomer og udvikling ikke passede med nogle af de kendte epilepsi-former. Shay fik taget en gentest, hvor man testede, om hun havde fejl på nogle af de gener, som var kendt for at kunne føre til epilepsi, men uden at det gav noget resultat.

Michael Hammer, der var fortvivlet over, at lægerne ikke kunne finde nogen behandling til sin hårdt plagede datter, besluttede derefter selv at prøve at finde ud af, om der var en genetisk forklaring på datterens sygdom. Alle vores gener stammer fra vores mor eller far, men når et barn bliver skabt, sker det, at der kommer fejl på nogle af generne, såkaldte mutationer, så de ikke ligner, det der er hos mor eller far. Mange af mutationerne er uskadelige, nogle har en gavnlig effekt, og i sjældne tilfælde udløser de sygdomme.

→

> *Elena og jeg får tit henvendelser fra folk rundt om i verden, hvis de har diagnosticeret en ny patient med SCN8A, fordi vi efterhånden har publiceret rigtigt mange artikler om den genfejl*

Michael Hammers teori var, at hans datters sygdom skyldes en fejl på et gen, og måske et gen som man ikke var klar over kunne føre til sygdom.

Den nære familie til Shay, far, mor og en søskende – som alle tre var raske uden nogen sygdomme – blev gentestet ligesom Shay gjorde det med en såkaldt helgenomsekventering, hvor man kortlagde alle generne for hvert enkelt familiemedlem. Bagefter gik Michael Hammer på jagt for se, om Shay havde nogle gener, som ikke svarede til dem, der var hos resten af familien.

Michael Hammer fandt 34 gener hos Shay, som skilte sig ud fra resten af familiens gener. 10 af disse fik han udelukket, da de fandtes i forskellige databaser med gener fra raske personer. Så var der 24 mistænkte tilbage, hvor Michael Hammer for hver lavede en særlige sekvensanalyse, Sanger-sekventering. Den viste, at 23 gener kunne udelukkes som falsk positive. Tilbage var et gen, SCN8A, som ikke svarede til det, som var hos forældre og søskende, og som Michael Hammer kunne vise, var årsag til datterens epilepsi.

Meget tragisk nåede Shay ikke at få gavn af sin fars opdagelse, da hun døde af SUDEP (pludselig uventet død ved epilepsi), mens faren var i gang med sine gen-undersøgelser.

Ude i Tersløse Bøgeskov på Sydvestsjælland sad Rikke Steensbjerre Møller som forsker på Epilepsihospitalet Filadelfia og fulgte interesseret med i Michael Hammers opdagelse med SCN8A-genet, som bestemmer, hvordan en natriumkanal i hjernen opfører sig. I forvejen havde man på Filadelfia interesseret sig for nogle beslægtede natriumkanaler, som blev bestemt af generne SCN1A – som kan føre til Dravet syndrom – og SCN2A, der kan føre til en række forskellige epilepsiformer.

Rikke Steensbjerre Møller havde på daværende tidspunkt arbejdet med genforskning og epilepsi i otte år på Filadelfia, og har siden starten på Filadelfia oplevet noget af en revolution inden for genforskningen.

Da Rikke Steensbjerre Møller startede på Filadelfia i 2004 havde man kun mulighed for at undersøge en patient for fejl på et bestemt gen. Inden en gentest afgjorde man for eksempel, at man ville undersøge, om patienten havde fejl på genet SCN1A. I 2013, da Filadelfia opsatte sit første genpanel – hvor man listede, hvilke gener man vil undersøge hos patienterne – kunne man liste de 45 mest typiske epilepsi-gener.

"Det gjorde en kæmpe forskel, at man med en kort svartid kunne undersøge 45 gener, hvor man før havde brugt flere måneder på at undersøge for et enkelt gen. Det betød, at vi kunne diagnosticere mange flere patienter, og vi kunne få overblik over, hvor mange patienter der var med de enkelte genfejl. Så var det lettere at sige, nu kigger vi på den her gruppe af patienter med den her genfejl og få udenlandske forskere med, som havde været igennem samme revolution. Det var en kæmpe milepæl," siger Rikke Steensbjerre Møller.

Filadelfias genpanel blev ret hurtigt efter etableringen udvidet fra de 45 gener til 215 gener, og i dag undersøger man på Filadelfia for 600 forskellige epileptiske gener ad gangen.

En anden revolutionerende udvikling, Rikke Steensbjere Møller har oplevet, har handlet om mulighederne for at søge hele en patients arvemasse igennem, en såkaldt helgenom-sekventering.

"Første gang forskere gik sammen om at lave sådan en analyse, var der måske mere end 1000 forskere rundt om i verden, der var involveret, og det tog 13 år. Nu er verdensrekorden 5 timer og 2 minutter, og på Rigshospitalet får man svar inden for 8-10 dage, hvis det er akut," siger Rikke Steensbjerre Møller.

Efter Michael Hammers opdagelse med SCN8A, var Filadelfia nogle af de første, der begyndte at udforske epilepsipatienter med fejl på genet. SCN8A-forskningen ledes af overlæge Elena Gardella, og over tid har Filadelfias forskere indsamlet sygdomsoplysninger om en stor gruppe patienter med fejl på SCN8A fra hele verden. I dag har man en database med 700 patienter, en database som man i mange år har kunnet udnytte til sin forskning i SCN8A-sygdomme.

"Elena og jeg får tit henvendelser fra folk rundt om i verden, hvis de har diagnosticeret en ny patient med SCN8A, fordi vi efterhånden har publiceret rigtigt mange artikler om den genfejl," siger Rikke Steensbjerre Møller.

Filadelfias genforskere har blandt andet været med til at finde skræddersyet medicin til patienter med fejl på SCN8A. Forskningen har vist, at hvis man har fejl på SCN8A og oplever epilepsi i perioden efter fødslen, skal man behandles med natriumkanal-blokkere. Sætter epilepsien først ind senere, skal man undgå natriumkanal-blokkere. Man fandt tidligt ud af, at fejl på SCN8A kan give meget alvorlig epilepsi. Filadelfia har senere vist, at fejl på SCN8A-genet også kan føre til mildere former for epilepsi, og at man i nogle tilfælde kan opleve, at genfejlen resulterer i bevægelsesforstyrrelser uden epilepsi.

På Filadelfia er de i dag så kloge på SCN8A, at de ikke går af vejen for at prale med, at de er nogle af dem i verden, der ved mest om sygdomsbilledet, der er forbundet med en SCN8A-genfejl.

Håb om nye skræddersyede løsninger

Mange patienter med fejl i SCN8A-genet, som bruger natriumkanalblokkere, oplever, at medicinen ikke er effektiv nok til at tage kramperne og håber på, at den nye pille, som er specielt udviklet til SCN8A og vil blive markedsført under navnet Zandatrigine, vil være mere effektiv og måske kan gøre dem anfaldsfri.

Viser Zandatrigine sig ikke at være effektiv nok, er der et par trin mere på den genetiske stige med skræddersyede løsninger, som SCN8A-patienter og patienter med andre genetiske epilepsier kan håbe på kan hjælpe dem endnu bedre.

Næste led i udviklingen af skræddersyet medicin er Antisense-oligonukleotider(ASO), hvor man ikke ændrer på selve genet, men ændrer på de RNA-byggesten som genet danner, og som i tilfældet med SCN8A bruges til at danne protein til natriumkanalen. ASO-medicin er stadig på et tidligt stadie, det findes i dag til enkeltsygdomme som blodkræft, arvelige øjensygdomme og den mest kendte, spinal muskelatrofi, som behandles med bl.a. Spinraza. Inden for epilepsiområdet er man aktuelt i gang med at teste ASO-medicin til Dravet-patienter i USA, og for SCN8A arbejder forskere på forsøg med ASO-medicin i mus.

Rikke Steensbjerre Møller forventer at epilepsipatienter i Danmark også snart kan kobles på ASO-medicin.

"Det skal jo først godkendes, men det kan sagtens være inden for de kommende år, at der kommer medicinafprøvning i Danmark. Og så kan der måske godt gå 5 år, før det er godkendt og klar til at blive brugt i behandlingen herhjemme," siger Rikke Steensbjerre Møller.

Sidste trin i udviklingen af skræddersyet medicin er genterapi, hvor man går ind og retter på et gen eller erstatter et gen, her er udsigterne lidt længere.

"Inden for Dravet-syndrom forsker man intensivt i, hvordan man kan levere en ny genkopi ind i hjernen, men der er vi måske 10 år ude i fremtiden, før det bliver virkelighed," siger Rikke Steensbjerre Møller.

Rikke Steensbjerre Møller var ph.d.-studerende, da hun startede på Filadelfia i 2004 og epilepsihospitalets første ph.d.-ansatte, i dag er hun professor og leder af Afsnit for Epilepsigenetik og Personlig Medicin.

AF ALLAN HOUGAARD
allan@epilepsiforeningen.dk

NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

Se filmen her

LAURITZ PÅ 6 ÅR HAR MEDICINRESISTENT EPILEPSI

Se her hvordan den ketogene diæt har fungeret for ham og hør om familiens erfaringer med diæten.

Vil du vide mere om den ketogene diæt?
Besøg https://www.nutricia.dk/ernaering-til-boern/ketogen-diaet

Ketogen diæt skal altid udføres og monitoreres i samråd med sundhedspersonale med ekspertice indenfor ketogen diæt.

Foto: Thomas Steen Sørensen.

Hvordan går det med inklusion af elever med epilepsi i folkeskolen?

Politisk er det vedtaget for ti år siden, at folkeskolen grundlæggende skal tilgodese alle børns læring og trivsel. Børn med særlige behov skal så vidt muligt inkluderes, støttes og undervises sammen med deres kammerater i den almene skole.

Hvordan er det så gået med denne ambitiøse målsætning?

En stor evaluering fra Vive viser, at der fortsat er store problemer med at få skabt god inklusion for børn med særlige udfordringer – og det skal politikerne på Christiansborg drøfte senere i år.

Som input i den kommende debat spurgte Epilepsiforeningen derfor ved afslutningen af 2022 vores medlemmer, der er forældre til børn med epilepsi, om deres erfaringer med inklusion; herunder hvad de mener, der skal til, for at gøre skoledagen bedst mulig.

Det kom der 315 gode besvarelser ud af, og i det følgende vil vi gennemgå udvalgte resultater. Man kan læse de samlede resultater på Epilepsiforeningens hjemmeside.

Tilfreds eller utilfreds med inklusion?

Vi spurgte, hvor tilfreds forældrene samlet set var med inklusionen af deres barn med epilepsi i skolen?

Til det spørgsmål svarede seks ud af ti forældre i undersøgelsen (62%), at de er tilfredse med inklusionen. Og heraf er ca. halvdelen meget tilfredse.

Den relativt store andel af tilfredshed kan tolkes på den måde, at de fleste forældre grundlæggende foretrækker et skolesystem baseret på inklusion fremfor på eksklusion.

Surveyet viser samtidig, at der også blandt de tilfredse forældre er en række forhold, som folkeskolen – eller rammerne om samme – skal gøre bedre, for at inklusion af børn med epilepsi kan blive velfungerende.

Hver femte forældre (21%) i surveyet er utilfredse med inklusionen. Der er markant flest utilfredse blandt forældre til børn med flere diagnoser end epilepsi; eks. ADHD, autisme, angst eller stress. Svarene viser, at det især er disse børn, hvor forældrene oplever, at man ikke modtager den støtte, de har behov for.

Hvad angår samarbejdet med skolen/lærerne om deres barn, så oplever syv ud af ti forældre (68%) at have et godt samarbejde med skolen. Samarbejdet fungerer bedst på specialskoler, hvor ni ud af ti forældre oplever et godt samarbejde.

Utilstrækkelig viden om epilepsi

Svarene peger på, at der ikke findes nogen systematisk overlevering af viden om barnets epilepsi mellem sektorer. Dette gælder især ved overgange mellem sygehus og skole. Kun to ud af ti forældre (23%) svarede ja til, at skolen inddrager ekstern viden om barnets epilepsi fra f.eks. sygehus.

Fire ud af ti forældre (43%) oplevede, at lærere og pædagoger ikke har tilstrækkelig viden om epilepsi.

Under halvdelen (37%) af forældrene oplever, at skolen registrerer og kan tackle, hvis barnet får anfald.

Lidt mere positivt er det, at skolen inddrager forældrenes viden om epilepsi hos seks ud af ti (60%) forældre.

BEHOV FOR MERE VIDEN?

Læs mere om inklusion af skolebørn med epilepsi: (online – eks. via Epilepsiforeningens hjemmeside)
"Elever med epilepsi- inklusion i skolen" Socialstyrelsen 2014

BEHOV FOR RÅDGIVNING OM BARNETS SKOLEGANG?

Specialrådgivning om Epilepsi, www.filadelfia.dk, mail: SOE@filadelfia.dk tlf. 58271031
Epilepsiforeningen, www.epilepsiforeningen.dk, mail: epilepsi@epilepsiforeningen.dk, tlf. 66119091

Faglige vanskeligheder og støtte

Fire ud af ti forældre (39%) svarer i surveyet, at deres børn har betydelige faglige vanskeligheder. Især børn med flere diagnoser end epilepsi har faglige vanskeligheder.

Men der er også en del børn med epilepsi, der fagligt klarer sig lige så godt som andre børn i klassen (25%) og en del, som klarer sig supergodt.

Dog er det kun tre ud af ti forældre (30%), der oplever, at deres barn i høj grad får den nødvendige støtte for at kunne deltage i undervisningen på lige fod med de andre elever i klassen. Oplevelsen af manglende støtte gælder i endnu højere grad for børn med flere diagnoser.

Højt sygefravær

Tre ud af fire børn i surveyet (75%) har haft sygefravær grundet epilepsien i skoleåret 2022.

De fleste har været fraværende mellem en til fire uger (40%), men en del (22%) har haft fravær i over en måned. Børn med flere diagnoser end epilepsi og børn i specialskole har haft mest sygefravær.

Årsagerne til sygefravær er oftest anfald, dernæst ambulante kontroller, bivirkninger ved medicin og indlæggelse på sygehus.

Skoleværing rammer ca.16% jævnfør forældresvar i surveyet. Mest hos børn i specialskole (21%) og børn med flere diagnoser (30%).

Udtrætning og andre kognitive vanskeligheder

Ni ud af ti (85%) forældre i surveyet svarer, at deres børn med epilepsi har en eller flere kognitive vanskeligheder.

Udtrætning er den vanskelighed flest forældre peger på blandt rækken af potentielle kognitive vanskeligheder. Børnene præges af udmattelse og manglende overskud til at være koncentreret en lang skoledag.

Dernæst følger vanskeligheder som koncentrationsbesvær, indlæringsvanskeligheder og hukommelsesproblemer.

Seks ud af ti (61%) forældre oplever, at deres børn har problemer med skoledagens længde.

Forældrenes egne bud på bedre inklusion

Mange forældre beskrev deres ønsker og anbefalinger til, hvad der kan sikre den bedst mulige inklusion af børn med epilepsi.

Der er især tre forhold, som forældrene ønsker forbedringer til:

- Mere forståelse for og viden om epilepsi: Der var et stort ønske om mere fokus på epilepsi fra skolernes side. Her var det i særlig grad behov for kendskab til kognitive vanskeligheder og viden om anfaldshåndtering, som blev nævnt.
- Mere hjælp og støtte til barnet med epilepsi: Her oplevede forældrene både utilstrækkelig økonomi og presset personale i skolen. Inklusionsproblematikken var i alt for høj grad blevet overladt til den enkelte lærer.
- Øget fleksibilitet: Forældrene oplevede, at deres børns dagligdag i skolen meget ofte var præget af udtrætning og et stort sygefravær. Her havde forældrene et stort ønske om øget fleksibilitet i forhold til skoledagens længde, så børn med epilepsi bedre kan klare en lang skoledag.

AF FINN OBBEKÆR
finn@epilepsiforeningen.dk

Gentest kan give viden, man helst er foruden

De fleste, der får en genetisk diagnose er lettede over at få en afklaring på deres sygdom, men en gentest kan også rejse dilemmaer, som er vigtige at forholde sig til, inden gentesten sættes i gang.

Trine Bjørg Hammer er en læge som mange patienter med genetiske epilepsier er stødt på til pre-test samtale før en genetisk test både på Rigshospitalet og Epilepsihospitalet Filadelfia, hvor Trine Bjørg Hammer begge steder er tilknyttet. Hun arbejder den ene uge på Filadelfia og den næste på Rigshospitalet.

Man har de sidste godt 20 år haft mulighed for at få undersøgt, om der er en genetisk forklaring på patienters epilepsisygdomme. I de tidlige år var mulighederne ret begrænsede og gentestning ikke særligt udbredt, men efterhånden som genteknologien blev udviklet, er antallet af patienter, der bliver udredt for genetisk betinget epilepsi, vokset voldsomt. Når man skal afgøre, hvem der vil kunne få gavn af en gentest, er der nogle røde flag, som man styrer efter.

Trine Bjørg Hammer

"Et barn med normal kognition og normal udvikling og så absenceepilepsi, der finder vi ikke noget i en gentest. Der skal ligesom være noget oveni epilepsien, det man kalder red flags. For eksempel meget ung alder for første anfald, forsinket udvikling eller dysmorfe træk, hvor man har noget, der ser lidt anderledes ud. Øjnene sidder lidt længere fra hinanden eller ørerne sidder lidt lavt," siger Trine Bjørg Hammer.

Tidligere var det mest på børneafdelingerne, at den genetiske test blev benyttet, men de seneste år er det i stigende grad også blevet brugt på unge- og voksenområdet. Sidste år åbnede Nationalt Genom Center også op for, at personer over 16 år med epilepsi nu kan få adgang til at få lavet en kortlægning af alle deres gener med en såkaldt helgenomsekventering.

"Voksen-neurologerne er blevet meget mere opmærksomme på at bruge gentest, det skyldes nok en blanding af, at det er blevet billigere, lettere tilgængeligt, og så at man kan se, at det har betydning for voksenpatienterne. I princippet burde alle voksne med en mental retardering og epilepsi blive gentestet, medmindre der er en åbenlys anden forklaring på symptomer, f.eks. en hjerneblødning" siger Trine Bjørg Hammer.

Alle læger kan bestille en gentest, som består i, at man får taget en blodprøve, som siden bliver sendt til et testcenter. Inden man går i gang med en gentest, er det ifølge Trine Bjørg Hammer vigtigt, at man kommer til en pre-test samtale hos en fagperson, der har viden om de etiske dilemmaer, der kan opstå i forbindelse med et forløb med gentest. Samtalen kan blandt andet foregå på en genetisk afdeling.

Noget af det vigtige, at få afklaret ved en pre-test samtale, er, hvor meget man vil have at vide, fordi der kan komme mange svar fra en gentest, som ikke nødvendigvis har noget med selve epilepsisygdommen at gøre, det lægerne kalder sekundære fund.

"Finder vi en genforandring i et gen, som kan give kræft, så kan man få tilbudt et kontrolprogram for den kræftform, er det noget, man ønsker at vide? Eller en genforandring i et hjerte-gen, der gør, at man kan få uregelmæssig hjerterytme, så man måske skal have særlig kontrol eller indsat en pacemaker. Vil man vide det? Det kan også være, man finder noget i et gen, som giver øget risiko for demens, som man ikke kan gøre noget ved. Det er måske ikke 100 procent sikkert, at det vil udvikle sig, vil man have sådan noget at vide? Det skal man også snakke om," siger Trine Bjørg Hammer, der også forsøger at være helt tydelig med, at svarene ikke altid er helt klare.

Endelig er det også vigtigt at få afklaret, om man er interesseret i at deltage i forskning.

"Man kan finde et gen, hvor man ikke ved, om det giver epilepsi, men hvor man har en mistanke, og hvor man måske kan finde nogle kolleger i udlandet, der har en lignende patient og så starte noget forskning op omkring det her gen, og lave nogle museforsøg. Så man har sådan et forskningsspor, man kan tage."

Det ideelle, når man skal lave en gentest, er, at forældrene også er med, fordi de genfejl, man leder efter ofte er nogle, der er nyopstået i patienten, og som ikke findes hos forældrene. Ved at sammenligne patientens gener med forældrenes, vil man ofte kunne finde de genfejl, man søger efter. Og nogle gange også opdage gener, man ikke vidste kunne føre til sygdom. Trine Bjørg Hammer nævner en afrikansk flygtningefamilie, som havde et meget sygt barn, hvor både barn og forældre blev gentestet.

"Vi fandt et gen, som hedder BAZ2B, som er udtrykt i hjernen, og hvor der var en ændring på barnets gen i forhold til hos forældrene. Vi antog, at det var årsag til barnets sygdom og fik kontakt med udenlandske kolleger, der havde opdaget samme genfejl hos patienter. Og med samme symptomer som hos vores patient. Så vi kunne sige til familien, at vi tror, det her forklarer barnets epilepsi og forsinkede udvikling: For at blive klogere på det gen, er vi nu i gang med noget grundforskning og forskellige studier," siger Trine Bjørg Hammer.

Nogle gange kan det også være nødvendigt at inddrag andre familiemedlemmer til at afklare en genvariants betydning.

Det kan være meget forskelligt, hvordan udbyttet bliver af en gentest. Da mange af de genetiske epilepsier er sjældne, er det ikke altid, man kan gøre noget behandlingsmæssigt. Men der findes en del gener, hvor man kender til medicin eller kost, der kan hjælpe. Eller hvor man ved, at der er medicin, man skal undgå.

"Der er en genfejl, som medfører en glukose transporter defekt i hjernen, hvor man ved, at det kan hjælpe med ketogen diæt, hvor man får hjernens energiforsyning væk fra glukose og over til ketonstoffer. Det har hjulpet børn. Men vi har også oplevet voksne patienter, der selvom de havde en mental retardering og havde haft epilepsi i mange år, så gjorde det faktisk noget for deres opmærksomhed og velvære, at komme på ketogen diæt, de fik en større livskvalitet."

> *For de fleste er det positivt at få en genetisk diagnose. Måske har de gået og været frustrerede over, at deres barn altid er lidt ved siden af. Så er det egentligt rart, at de kan sige, jamen gud, det er ikke fordi, han er dårligt opdraget, det er jo fordi han eller hun er helt unik, helt særlig og meget sjælden*

For nogle patienter på Filadelfia viser der sig en mulighed for at deltage i forskningsprojekter omkring deres behandling.

"Vi har patienter med fejl på et gen, der hedder GRIN2A, hvor nogle patienter som forsøg har fået L-Serine, som er et naturpræparat, som vi har kunnet se, virker på de GRIN-receptorer, som har en nedsat funktion hos nogle GRIN2A-patienterne. Patienterne får det bedre, især adfærdsmæssigt," siger Trine Bjørg Hammer, der pointerer, at effekten af L-Serine endnu ikk er endelig bevist.

Nogle patienter kan bruge den genetiske diagnose til at få hjælp i det sociale system. For hovedparten af patienter og familier gælder, at det giver ro i sindet at få en genetisk diagnose.

"For de fleste er det positivt at få en genetisk diagnose. Måske har de gået og været frustrerede over, at deres barn

→

Modelfoto. istockphoto.com

altid er lidt ved siden af. Så er det egentligt rart, at de kan sige, jamen gud, det er ikke fordi, han er dårligt opdraget, det er jo fordi han eller hun er helt unik, helt særlig og meget sjælden. Og de kan få kontakt til de ti andre i verden, der har samme diagnose."

Et andet udbytte er, at forældre, som tænker på at få flere børn, kan få vejledning om gentagelsesrisikoen og hjælp med ægsortering og moderkagebiopsi.

Når en patient på Rigshospitalet har fået sit testresultat, slutter forløbet normalt der. Men patienterne får altid at vide, at de kan komme igen senere, uanset om man har fundet noget eller ej, fordi man hele tiden bliver klogere på de genetiske epilepsier og behandlingsmuligheder .

"Vi havde en patient, som blev gentestet uden at vi fandt nogle genfejl, som kunne være sygdomsfremkaldende. Nogle år efter kom samme patient igen og fik taget en ny test, som nu viste, at der var en kritisk genfejl".

Genfejlen var ikke opstået i mellemtiden, men man havde først fundet ud af, at det pågældende gen var sygdomsfremkaldende en måned efter, at patienten første gang var blevet gentestet.

"Hvis vi ikke finder noget, så slutter jeg med at sige, at det jo er med den viden, vi har i dag. Der er 20.000 gener, og vi kender kun betydningen i mennesker af de 6.000 gener. Så der er rigtigt mange ting, vi ikke ved. Så jeg vil altid sige, kom tilbage om fem år, der ved vi meget mere, og kom tilbage, hvis der kommer ændringer i symptomerne," siger Trine Bjørg Hammer.

Hun har også et ønske om at fjerne nogle af bekymringerne fra forældre, der har fået en genetisk diagnose til deres barn.

"Der er nogle forældre, der har det her kæmpe ansvar, de føler, de hele tiden skal holde sig opdateret om den her genfejl. Fordi, hvis der nu kom det her præparat, eller den her viden, der kunne redde deres barn. De ender måske nogle gange med at bruge så meget energi på det, at de bliver stressede, hvor jeg tænker, at Filadelfia kan tage ansvaret og holde bolden for dem og sige, vi skal nok holde øje med, hvis der kommer noget, der er væsentligt for jeres barn. Og så skal vi nok tage kontakt, i stedet for byrden ligger hos forældrene, som føler, det er deres ansvar."

Når Trine Bjørg Hammer har samtaler med forældre til nogle af de mere syge børn, prøver hun at få forældrene til at fjerne fokus fra det syge.

"Det bliver nogle hårde samtaler, og man kan ikke tage det væk, man kan ikke lade som om, det er rare samtaler. De må prøve at holde fast i, at barnet er barnet og ikke diagnosen. De må tage udgangspunkt i barnet og se, hvordan barnet udvikler sig. Og se på nettet, hvis det giver mening. Nettet er jo godt til at få en masse empowerment, men nogle gange kan det også være for meget, fordi dem der skriver på nettet, er dem, der har de sygeste børn.

Jeg har meget fokus på at sige til forældrene, det er dit barn, med alle de gode ting, som også er med det. Det elsker måske musik, altså igen ligesom holde fast i, at barnet er ikke kun diagnosen, det er barnets personlighed, som skal være tilgangsvinklen for forældrene, mere end genfejlen," siger Trine Bjørg Hammer.

AF ALLAN HOUGAARD
allan@epilepsiforeningen.dk

Hjemmesiden er blevet mere WAUW!

Både hjemmesidens indhold og design er blevet piftet op. Og materialet om epilepsi er blevet opdateret og udvidet, så du nu kan finde endnu mere viden om både anfald, behandling og livet med epilepsi

Det er efterhånden en håndfuld år siden, Epilepsiforeningen fik ny hjemmeside. Nu har vi givet den en ansigtsløftning og været alle siderne om epilepsi igennem, så de er opdateret med den nyeste viden på området.

Epilepsi er mere end anfald, siger vi tit. Det har vi taget konsekvensen af og delt hjemmesidens stof om epilepsi op i tre dele: En del med alt mulig fakta og svar på ofte stillede spørgsmål om epilepsi og anfald. Et andet område hvor vi går i dybden med de forskellige behandlingsmuligheder. Og endelig et område om livet med epilepsi; med masser af gode råd.

Vores månedlige nyhedsbrev og alle nyhederne på hjemmesiden er populære hos mange mennesker. Derfor har vi også gjort designet af nyhederne lidt lækrere.

Hvis du er en af dem, der oftest ser siden på din computer, så vil du opdage, at vi har placeret menuen anderledes – nu finder man overblikket over alle siderne i høje hjørne, hvor det står "Menu".

Men ellers er meget af indholdet, som du kender det. Og du kan stadig finde viden om det sociale område, kontakte rådgivningen, bestille gratis pjecer og tilmelde dig vores mange arrangementer.

AF PER VAD
pervad@epilepsiforeningen.dk

Foreningens campingvogne

First Camp Bøsøre Strand, Syd for Nyborg på Fyn, er en særdeles børnevenlig campingplads med både inden- og udendørs badeland, det rene slaraffenland for hele familien.
Vognen er med fortelt og fast gulv, og der er op til 6 sovepladser (2 voksne og 4 børn).
Udlejningsperioden på Bøsøre er i perioden 25. marts - 22. oktober.

Pris:
325 kr. pr. overnatning i forårs- og efterårssæsonen.
425 kr. pr. overnatning i perioden 5.-26. juni samt 10.-31. august.
2.995 i ugerne 27-32.
Strømforbrug er inkluderet i ovenstående priser.

Enø Camping ved Karrebæksminde ligger ved en af Danmarks smukkeste badestrande, der er masser af oplevelser for hele familien og den dejlige natur ved det populære Smålandshav. Så ønsker I en afslappet ferie – så er Enø Camping det helt rigtige valg.
Vognen er med fortelt og fast gulv, og der er op til 6 sovepladser (2 voksne og 4 børn).
Udlejningsperioden på Enø er i perioden 1. april - 1. oktober.

Pris:
325 kr. pr. overnatning i forårs- og efterårssæsonen.
425 kr. pr. overnatning i perioden 5.-26. juni samt 10.-31. august.
2.900 kr. i ugerne 27-32.
Hertil kommer strømforbrug, som afregnes ved afrejsen.

Hør mere om ledige uger på 6611 9091 eller skriv en mail til os på epilepsi@epilepsiforeningen.dk

Der må ikke medbringes kæledyr i vognene, som naturligvis også er røgfrie.

Epilepsiforeningen uddeler legater fire gange om året, til følgende formål:

- At sikre at man modtager det bedst mulige behandlingstilbud; herunder også psykologhjælp
- At afbøde flest mulige afledte psykosociale konsekvenser af epilepsien for den enkelte

Ansøgningsskemaet finder du på hjemmesiden **epilepsiforeningen.dk**

Evt. spørgsmål rettes til socialrådgiver Helle Obel på landskontoret på tlf.: 6611 9091

Netværk og arrangementer **nær dig**

Bemærk, arrangementerne er åbne for alle Epilepsiforeningens medlemmer

KREDS KØBENHAVN

17. marts 2023 Tapas og ginsmagning i København
Kan du lide gode drinks og har en forkærlighed for gin, så vil Kreds København gerne invitere dig og en pårørende på en tur til en superhyggelig ginbar i hjertet af København. Ud over ginsmagningen vil vi også få serveret en lækker tapasanretning.
Tid og sted: Vi mødes kl. 17 i Two Socks Ginbar, Studiestræde 48, 1554 København.
Pris: Normalpris 425 kr. pr. person. DIN pris er 200 kr. pr. person.
Du betaler for arrangementet på MobilePay 41271. Husk at skrive hvad du betaler for samt antal personer.
Tilmeldingsfristen er 1. marts. Se mere om arrangementet på foreningens hjemmeside.

28. april 2023 Kom til bowling og middag i Kreds København
Vi gentager succesen med en tur på bowlingbanen, så kridt bowlingskoene og tag med til en fed aften med både bowling og middag. Tag din familie med og få afgjort, hvem der er familiens bowlingmester. Der er reserveret bord i restauranten, hvor vi vil få serveret en Grill Menu.
Tid og sted: 28. april fra kl. 17.30 hos Cecilie's Herlev, Hørkær 1, 2730 Herlev.
Pris: Normalpris 330 kr. pr. person. DIN pris 250 kr. for voksne og 200 kr. for børn under 12 år.
Du betaler for arrangementet på MobilePay 41271. Husk at skrive hvad du betaler for samt antal personer.
Tilmeldingsfristen er 16. april. Se mere om arrangementet på foreningens hjemmeside.

13. maj 2023 Havnerundfart i København med spisning
Hvis du kunne tænke dig en to-timers guidet tur ud på de københavnske kanaler? Vi har booket en havnerundfart med guidet tur.
Tid og sted: 13. maj kl. 11.30. Vi mødes ved Kajen ved Gammel Strand (tæt på Gammel Strand Metro St.). Turen forventes af slutte kl. 14.
OBS: havnerundfarten er ikke handicapvenlig.
Pris: Voksne 200 kr. og børn under 12 år 150 kr.
Du betaler for arrangementet på MobilePay 41271. Husk at skrive hvad du betaler for samt antal personer.
Tilmeldingsfristen er 30. april. Se mere om havnerundfarten på foreningens hjemmeside.

Spørgsmål til arrangementerne rettes til Andreas Rasmussen på kobenhavn@epilepsiforeningen.dk Alle medlemmer er velkomne.

KREDS MIDTVESTSJÆLLAND

1. juni 2023 Mød stifteren af MyEpi Jacob Junker
Hør Jacobs spændende historie om epilepsi og MyEpi – en smartwatch app
Den 1. juni 2023 kl. 18.00 kommer Jakob Junker Jeppesen, stifteren af MyEpi, forbi Roskilde Frivilligcenter, lokale 7, Jernbanegade 21A, 4000 Roskilde.
Jacob fortæller sin inspirerende og motiverende historie om at blive diagnosticeret med epilepsi, og hvordan det blev startskuddet til MyEpi. MyEpi er en smartwatch app., du kan læse mere om den på myepi.dk.

Med andre ord, et foredrag du ikke vil gå glip af. Oplægget kommer til at vare et sted mellem 30 – 45 minutter, hvorefter du vil mulighed for at stille alle de spørgsmål, du måtte have.
Vi byder på en sandwich og en sodavand, inden Jakob starter foredraget.
Vi glæder os til at se dig til en hyggelig og spændende aften.
Deltagerpris: 50 kr. Du tilmelder dig på foreningens hjemmeside.

Arrangementet er åbent for alle.

KREDS SYDVESTJYLLAND

28. februar 2023 Netværksaften
Du er ikke den eneste i verden, der lever med epilepsi inde på livet!!!!
Kom og få en snak med andre, der kender til det tirsdag den 28. februar kl. 19-21 på Vindrosen, Exnersgade 4, 6700 Esbjerg. Se mere på epilepsiforeningen.dk
De næste datoer for netværksmøder er tirsdage i ulige uger i foråret: **28. februar, 28. marts, 25. april, 23. maj** og **20. juni**. Bliver mødetid eller sted ændret, så hold øje med kredsens facebookside eller nyhedsmail.
Kontakt: Lars Frich Sydvestjylland@epilepsiforeningen.dk, mobil: 2890 1990

29. maj 2023 Royal Run
Drømmer du om at deltage i Royal Run, så er muligheden der nu – og endda med Epilepsiforeningen som back up i Aabenraa.
Vi vil f.eks. være til stede på pladsen, når løbet starter og slutter, så du kan bruge os som "base" for dagens oplevelser.
Kontakt Susanne Henriksens på 2388 8149 eller Karin de Stricker på 3044 9797.
På Kreds Sydvestjyllands og Kreds Sydjyllands facebooksider kan du følge Susannes opslag og komme med gode ideer til dagens program.

3. juni 2023 Sejltur på Ho Bugt

Tag med på en sejltur fra Esbjerg med Fiskeri- og søfartsmuseets kutter: E1 Claus Sørensen.
Det er en guidet tur på 2-3 timer fra Esbjerg Strand med afgang om formiddagen. Vi får en let frokost og slutter over middag.
Hold øje med hjemmesiden og kredsens Facebook side for oplysning om tilmelding og betaling.

Alle medlemmer er velkomne.

KREDS FYN

25. april 2023 Ølsmagning, snacks og hygge på Anarkist
Vi mødes på Anarkist, Albanigade 20, 5000 Odense C kl. 19. Her får vi en ølsmagning med 4 forskellige specialøl.
Pris: 100 kr. pr. person (halv pris af normalprisen).
Du tilmelder dig og betaler på hjemmesiden med sidste tilmeldingsfrist 15. april 2023.
Alle medlemmer er velkomne.

17. juni 2023 Bridgewalking
Vi tager igen en tur hen over den gamle Lillebæltsbro med smuk udsigt over Lillebælt, og måske får vi øje på et marsvin oppefra.

Pris: 150 kr. pr. person for alle over 16 år, under 16 år 100 kr.
Vi mødes ved velkomstcentret, Galsklintvej 4, 5500 Middelfart kl. 13. Turen tager ca. 2 timer.
Se meget mere om turen inkl. regler om selve turen på broen på hjemmesiden, hvor du også tilmelder dig og betaler med sidste tilmeldingsfrist 29. maj 2023

Alle medlemmer er velkomne.
Spørgsmål om arrangementerne rettes til Karin de Stricker på fyn@epilepsiforeningen.dk eller 3044 9797.

BORNHOLM

Igen i år vil vi gerne give jer et rigtigt godt tilbud, nemlig at komme ind og se årets sommerrevy.
Vi spiser sammen, inden det går løs.
Tid og sted: fredag d. 30. juni kl. 18 på Kyllingemoderen i Almindingen (ved Christianshøj Kroen).
Pris: 250 kr. pr. person, (prisen er inkl. mad, drikkevarer er for egen regning).
Har du spørgsmål til arrangementet kontakt Peter Vomb på tlf. 2970 0712
Du tilmelder dig på foreningens hjemmeside og senest den d. 15. marts.
Vi glæder os til at få nogle hyggelige timer sammen med jer.
Du kan læse mere om Bornholms Sommerrevy på bornholmssommerrevy.dk

EPILEPSI FORENINGEN

ØVRIGE ARRANGEMENTER

15.-21. juli 2023 Familiesommerlejr

Tag med på Epilepsiforeningens fede, farverige og frydefulde sommerlejr.

Der vil være masser af aktiviteter som fx hoppepude, kreativt værksted, boldspil og meget, meget mere.

Tid og sted: Han Herred Efterskole, Aggersundvej 237, 9690 Fjerritslev.

Ankomst lørdag d. 15. juli fra kl. 15-17, afrejse fredag d. 21. juli kl. 12 efter oprydning.

Pris: 3-17 år 800 kr. Fra 18 år 900 kr. Børn under 3 år er gratis.

Prisen inkluderer fuld forplejning og indkvartering på værelser. I er også meget velkomne til at tage telt eller campingvogn med.

Tilmelding og betaling: på hjemmesiden fra d. 1. marts.

Deltagerbetalingen vil blive opkrævet til betaling i starten af juni 2023.

Spørgsmål rettes til Lone Nørager Kristensen på lone@epilepsiforeningen.dk

Alle medlemmer er velkomne.

Læs mere på
epilepsiforeningen.dk

Formænd og kontaktpersoner

KREDS BORNHOLM
Peter Vomb
Tlf.: 2970 0712
bornholm@epilepsiforeningen.dk

KREDS FYN
Karin de Stricker
Tlf.: 3044 9797
fyn@epilepsiforeningen.dk

KREDS KØBENHAVN
Andreas Pilkær Rasmussen
Tlf.: 2990 5542
kobenhavn@epilepsiforeningen.dk

KREDS MIDTVESTJYLLAND
Lone Nørager Kristensen
Tlf.: 3088 3792
lone@epilepsiforeningen.dk

KREDS MIDTVESTSJÆLLAND
Berit Andersen
Tlf.: 2064 7647
midtvestsjalland@epilepsiforeningen.dk

KREDS NORDJYLLAND
Casper Kløj Andersen
Tlf.: 7195 9804
nordjylland@epilepsiforeningen.dk

KREDS NORDSJÆLLAND
Helle Schmidt
Tlf.: 6128 2855
nordsjalland@epilepsiforeningen.dk

KREDS SYDSJÆLLAND
Erik Nymark Hansen
Tlf.: 2161 4535
sydsjalland@epilepsiforeningen.dk

KREDS SYDJYLLAND
Lone Nørager Kristensen
Tlf.: 3088 3792
lone@epilepsiforeningen.dk

KREDS SYDVESTJYLLAND
Lars Frich
Tlf.: 2890 1990
sydvestjylland@epilepsiforeningen.dk

KREDS ØSTJYLLAND
Rikke Malene Rogers
Tlf.: 6172 6006
ostjylland@epilepsiforeningen.dk

UNGDOMSUDVALG
Lone Nørager Kristensen
Tlf.: 3088 3792
lone@epilepsiforeningen.dk

FÆRØERNE
Epileptikarafelag Føroya
Randfrid Sørensen
Tlf.: 00298 263078
rs@januar.fo

Dravet Danmark
Jimmy Fjeldbonde
Tlf.: 3082 7600
scheel@gmail.com

Socialrådgiver Helle Obel og sygeplejerske Camilla Skødt Jørgensen

Når bagsiden af epilepsien viser sig

– så sidder vi klar til at hjælpe dig...!

camilla@epilepsiforeningen.dk • helleobel@epilepsiforeningen.dk

Har du brug for sparring, rådgivning, psykosocial støtte eller konkret hjælp til ansøgninger, ankeskrivelser eller andet, så husk at Epilepsiforeningens to erfarne rådgivere sidder klar med råd og tid til dig og din familie når epilepsien driller eller gør dagligdagen besværlig.

Vi rådgiver både via telefon, virtuelt eller pr. mail. Og har du tid og lyst til at kigge forbi og drøfte dine udfordringer igennem, er der også altid kaffe på kanden.

Kontakt os telefonisk på 6611 9091

Telefontiderne er følgende:
Tirsdag kl. 9-14 • Torsdag kl. 9-12 og 13-16 • Fredag kl. 10-12