

PEUTZ-JEGHERS SYNDROM

”Att jag inte har tjocktarmen kvar, att magen är mer känslig, alla dessa undersökningar och sjukdomens ovissa förlopp stoppar mig inte från att göra det jag älskar mest”



Min resa till en väldigt sällsynt sjukdom, Peutz-Jeghers syndrom.

Det här var en resa som var enormt tung och medförde chock efter chock, inte enbart för mig själv utan för alla i min närhet. Jag skrev ner det som hände, vad jag tyckte, tänkte och kände under hela resan tills läkaren kom fram till min sällsynta diagnos Peutz-Jeghers syndrom. Då i den stunden då jag skrev ner allt vändes mitt liv helt upp och ner och jag trodde att mitt liv var slut, plus att allt började just när världen blev coronagalen.

Om jag tyckte att mitt liv var rörigt med träning, studier, jobb, massage, pt och lättföretagande så blev det nog ännu rörigare efter alla chocker som jag upplevde de följande veckorna. Jag var på undersökning efter undersökning. Jag genomgick läkarbesök, koloskopi två gånger, gastroskopi, datatomografi, blodprov och ett nervöst väntande. Hela den här rumban började under en julhelg, annandagen 2019. Jag hade en hemsk blodig hemorrojdupplevelse, något jag aldrig hade varit med om tidigare. Hela jag skakade efteråt.

Både mamma och syrran tyckte att det var bäst att få det undersökt så det var bara att boka tid till läkaren. Till min stora förvåning fick jag tid direkt. Nu var det tydligen bråttom, inte som när mitt korsband var helt av, jag hade ruptur i en axelsena eller fraktur i foten. Nu var melodin en helt annan från läkarens sida, "jo, jag tror på det du säger" och vi gör en grundlig undersökning. Frågorna kom på löpande band från läkaren. Det var som om hen verkligen brydde sig och bekräftade att det handlar om en hemorrojd, "Det är inget farligt men jag skickar dig för "säkerhets skull" på vidare undersökningar". Jaha, jag satt ju där i chock, borde jag bli orolig nu eller!? Men det hann jag inte bli, utan tänkte bara fan vad är det som händer? Magen hade nog varit lite orolig ibland men inte så farligt. Orolig mage kunde ju till exempel bero på att jag hade ätit något opassligt. Sådant som man kanske inte söker upp läkare för i första hand.

Jag blev skickad på koloskopi, vilket jag mycket motvilligt gick med på. Det var nog inte en trevlig upplevelse, varken före eller under själva undersökningen. Först måste jag tömma tarmen, vilket absolut inte var en trevlig upplevelse. Jag skulle börja med tre burkar Colonsteril, ta en paus och sen en burk till om det behövdes. Det vill säga jag skulle dricka minst tre liter av den utspädda lösningen.

Själva undersökningen lyckades bra, eftersom tarmarna verkligen var tömda, men det var nog inte i närheten av en trevlig upplevelse. Jag fick väldigt sexiga sjukhusbyxor med ett hål där bak. Läkaren gav mig något som gjorde att jag kände mig helt drogad och jag har minnesluckor från undersökningen. Jag ville inte ha lugnande eller sövande mediciner, men jag fick aldrig frågan om jag ville eller inte. Jag kommer ihåg att de pratade med varandra, läkaren och sjuksköterna, men vad de pratade om kommer jag inte ihåg. Jag kommer även ihåg att jag såg på monitorn att de var inne med kameran i tjocktarmen, men jag kunde inte titta på monitorn för jag var så underligt trött och började må illa om jag hade ögonen öppna för länge. Det harmade mig, det skulle ha varit intressant att följa med. Jag kommer också ihåg att det vid flera tillfällen smärtade till i magen när de tryckte in slangen längre. Vid något tillfälle sa läkaren att jag har polyper och sen var det färdigt. Jag fick vila, jag tror att jag somnade en stund. När läkaren sen kom var det första han frågade om jag kommer ihåg vad han hade sagt. "Jo, jag har polyper" sa jag, inte för att jag visste vad polyper var för något.

Här kom chock nummer ett. Läkaren berättade att jag har polyper och massor av dem, både stora och små. Fem stora som liknar adenom och närmare 100 små polyper. Läkaren orkade inte räkna alla utan uppskattade ungefär hur många det fanns. Värst av allt, läkaren sa att mitt fall var det första han sett. Läkaren var en äldre man så han hade nog sett mycket i sitt liv, och jag såg på hans ansiktsuttryck att han verkligen menade det. Läkaren frågade: "Har någon i din släkt något liknande? Du är för ung för att ha något sådant här!" Jag i min tur svarar "Nääääe, inte vad jag vet eller hört om". Läkaren föreslog panproktokolektomi och kanske J-påse. Föreslog vaddå? "Jag skickar dig till kirurgen på Åbo universitetscentralsjukhus (ÅUCS) så får de bestämma där vad som ska göras". Öööööh okej. Shit, vad är det som händer? Vad betyder det här? Vad betyder alla latinska orden!? Kan någon väcka mig nu?

Jag kommer ihåg att jag plockade fram min telefon för att jag ville ta en bild på polyperna, men läkaren hade printat ut bilderna och förklaringen så att jag fick pappret med mig hem. Sedan när jag var hemma i lugn och ro kunde jag läsa och försöka förstå vad det handlade om. Det enda minnet jag har av bilresan hem var att pappa kom och hämtade mig.

Att läsa det som åboläkaren hade skrivit var inte alls trevligt. Jag fick rent ut sagt chock nummer två. Jag googlade först vad polyper över huvud taget var. För det första upptäckte jag att det finns olika sorters polyper med olika namn och att de flesta är ofarliga men... ETT STORT M E N.... jag har polyper som liknar adenom. Åboläkaren hade skrivit adenom! Alltså adenom är det sista stadiet för polyperna innan de utvecklas till elakartad cancer och jag har alltså fem av dem, F E M stycken adenom!!! Det kändes som om hjärtat slutat slå i mig vid det laget. Betyder det här nu början på slutet? Tarmcancer och gudars vet om den har spridit sig? Var mitt liv slut här?

Panproktokolektomi då? Jag kunde inte ens uttala ordet så hur skulle jag då ens förstå det? Men jo, google vet och det betyder att tjocktarmen opereras bort helt och att man har stomipåse för resten av livet. På pappret står också J-påse, vilket betyder att man opererar bort tjocktarmen och av tunntarmen bygger en J-formad påse som sys fast i ändtarmen. J-påsen fungerar som en förvaringsbehållare så att allt inte bara rinner igenom. Med J-påse klarar man sig utan stomipåse. Kan det här bli värre än vad det redan är?

Jag frågade föräldrarna men ingen kände till något sådant här. Det var första gången de hörde om det. Alla var lika chockade. "Nämen herregud ändå Linda!" kommer det från ena syrran. Jag har inte gjort något annat än gråtit. Med min tur så har kanske något av adenomen utvecklas till cancer och sprider sig till resten av kroppen. Nu känns mina andra operationer som rena barnleken. Har jag cancer? Får jag stomipåse nu och blir det för resten av livet? Eller klarar jag mig med en J-påse? Hur länge har jag kvar att leva?

Mitt i allt detta slår coronan till i världen, alla blir galna och allt stängs ner.

Mardrömmen blir bara värre! Där sitter jag troligtvis i slutskedet av mitt liv och tänker på allt jag vill göra en sista gång innan jag dör, men har ingen chans att göra något.

Jag genomgick en ny koloskopiundersökning på ÅUCS där man också tog prover. Den här gången blev jag inte drogad och fick se mina polyper live via monitorn. Det var ingen skillnad vart läkaren svängde kameran så poppade det upp polyper. Jepp, där fanns också ett av adenomen, en stor hög av rosa bollar. Jag ser hur läkaren tar prover från tarmväggen och från polyperna. De blöder hur lätt som helst. Det tar inte sjukt eftersom man inte har smärtreceptorer inne i tjocktarmen. Jag ser ett område som ser riktigt rent ut, helt polypfritt och det säger också läkaren. Kanske det finns hopp om att någon del av tarmen kan sparas, att jag inte behöver ha stomipåse för resten av livet eller den där J-påsen. Vad skrämmande det här är!!!

Strax efter gjorde man en gastroskopi på mig för att kolla om det fanns polyper någon annanstans i kroppen. Det här var nog en värre undersökning. Den innebär att läkaren för ner en kamera i halsen och vidare till magsäcken och ända till början av tunntarmen medan du är vaken. Sjukskötaren sprayar bedövningsmedel i halsen, vilket smakar skit. Halsen börjar kännas konstig och tjock. Det är tungt att svälja. Jag får en plastdel i munnen att bita i för att munnen ska hållas öppen. Kameran trycks ner i halsen och jag ska försöka hålla mig avslappnad. Spyreflexerna aktiveras, dräglet rinner eftersom jag inte kan svälja när jag har kameran i halsen. Läkaren sprutar in luft för att utvidga området så att hen kan se bättre, vilket gör att jag också rapar. Allt på en gång: rapar, spyr (inte för att det kom upp något eftersom jag inte hade ätit något), ögonen rinner och jag dräglar med en kameranlang i halsen. Det var ingen trevlig upplevelse, och knappast någon vill gå igenom det här.

Jaha, och vad hittade läkaren då? Chock nummer tre. Nog hittade han polyper där också, bland annat i början av tunntarmen (en stor polyp), i matstrupen och i något som heter antrum och korpus. Hela jag är full av polyper, en gående/pratande polyp. Varför har jag så många polyper över allt? Även ÅUCS-läkaren är inne på att jag är för ung för det här och att det borde vara genetiskt, att det bergsäkert finns i släkten, men jag har frågat och ingen har någonsin hört om det. Ingen annan har haft något liknande! Varifrån har jag fått det här? Vad händer i min kropp? Hur länge har det pågått? Jag kommer ihåg att läkaren frågade om jag hade några frågor. Hans min var obeskrivlig när jag sa nej. Han blev så förvånad och visste inte riktigt vad han skulle säga, men vad kunde jag fråga? Jag var ju i chock, och då kommer man inte på frågor. Och om jag hade ställt frågor, vad skulle läkaren ha svarat? Han visste ju inte alls själv vad det handlade om och han var specialiserad på tarmar! Han var kirurg! Det kändes inte alls bra. Det kändes rent ut sagt för jävligt att läkaren själv såg ut som ett stort frågetecken. "Vi ska nog ta reda på vad det handlar om" sa läkaren som ett försök att trösta mig. Undersökningarna slutade inte där utan jag måste ännu genomgå datortomografi och blodprov.

Alla dessa undersökningar gick hur snabbt som helst, jag menar jag behövde verkligen inte sitta mer än en minut i väntrummet. Jag fick också komma in före min bokade tid. Coronatider sidu, så det fanns ju inga andra människor där. Det var ju positivt för mig. Nu var det bara att vänta nervöst på svaren och förbereda sig på det värsta, domedagen, elakartad cancer, livets slut, instängd i en coronagalen-skräckvärld. Jag hade fått en tid för telefonsamtal med läkaren den 15 april 2020. Hela den dagen kunde jag inte göra något annat. Jag hade inte nerver för att koncentrera mig på något, utan jag satt bara och väntade. Jag ville att läkaren skulle ringa, få det undanstökat, få den där sista, fjärde stora chocken, att det handlar om elakartad cancer. Vid 15-tiden ringde läkaren. "Har du en stund för att prata?" Då låg min puls inte kring 53 utan närmare 153. Jag försökte skriva upp allt han sa men det blev bara några ord där på pappret och det gick inte ens att läsa dem. På något vis höll jag mitt lugn och bad att han skulle skriva det på kanta.fi så att jag kunde läsa noggrant igenom det. Lugnet försvann när samtalet var avslutat, då kom paniken. Vad berättade läkaren riktigt!?

Texten som kom på kanta.fi var rena rama latinhebreiska, och jag orkade inte kolla vad alla ord betydde, men efter vad jag förstod handlade det inte om någon elakartad

cancer eller adenom. Alla stora och små polyper var godartade inflammerade polyper. I de prover som hade tagits från tjocktarmen, och övre vägen fanns inga som helst tecken på elakartad cancer. Det var en lättnad och betydde att mitt liv inte ännu var slut. Men vad inflammerade polyper sen riktigt betyder i praktiken visste jag inte ännu. ÅUCS-läkaren hade varit i kontakt med en specialistläkare i Helsingfors för att prata om mitt fall eftersom mitt fall är mycket, mycket, mycket, mer än mycket sällsynt här i Åbotrakten. Det betyder också att ÅUCS troligtvis inte har erfarenheter för att ta hand om mig. Det här kan betyda att jag kanske måste åka hela vägen till Helsingfors för behandling. Jag kan ärligt sagt säga att läkaren nog gav mig den fjärde stora chocken. Inte den chock som jag hade försökt förbereda mig på, utan nu blev det något helt annat. Jag har något som är väldigt sällsynt och vad innebär det nu då? Och det som åboläkaren hade skrivit på pappret, att jag hade "adenom" var så fel av honom. Det sa t.om. ÅUCS-läkaren att han aldrig borde ha fått skriva. Det handlade ju inte om adenom.

Nu blev det 1–2 veckors väntande igen innan jag skulle få svar om vad som ska göras, innan de där två läkarna hade diskuterat färdigt. Jag hade svårt att koncentrera mig på något alls förutom träning. Träning var det enda som höll mig uppe och fick mig och tänka på annat. Jag försökte bli så stark i kroppen som möjligt för att ha lättare att komma tillbaka efter operationen. Om jag kommer undan så lätt. Också om det här nu handlar om godartade polyper så måste tjocktarmen behandlas på ett eller annat vis innan det utvecklas till elakartad cancer, om den blir elakartad... jag visste inte. Om det sen blir J-påse eller stomipåse resten av livet visste jag inte heller. Egentligen ville jag inte ha någondera utan ville vakna upp och återgå till mitt normala liv. Den där coronan som härjade i världen kändes verkligen som mitt minsta problem just då. Men en sak är säker, jag tänker inte låta den här sjukdomen stoppa mig. Stomipåse eller inte, jag tänker springa tough viking och toughest, stå på händerna, träna till flera chins, trappträning, volleyboll... jaaa, precis allt jag gör nu när världen har kommit över coronan och allt öppnas igen. Någonstans ifrån fick jag kämpartankarna, jag vill kämpa och visa andra att jag tänker välja att kämpa. Jag tänkte inte låta det här dra ner mig. Träningen höll mig uppe.

Fredagen den 24 april 2020 ringde ÅUCS-kirurgen cirka kl. 10.15. ÅUCS-kirurgen och Helsingforsspecialisten hade pratat färdig. Du vet, när jag hörde telefonen ringa och såg numret så visste jag att nu kommer domen. Paniken ville ta över men jag tog

ett djupt andetag för att lugna ner mig och svarade. Domen kom nog, men absolut inte den jag hade väntat, inte för att jag vet vad jag väntade mig vid det laget. Det handlade om att läkarna INTE vet, inte kirurgen som är specialiserad på tarmar och inte specialisten i Helsingfors! Det här kan inte vara sant! Nu handlar det om något väldigt sällsynt, mer sällsynt än vad man trott hittills. "Nå adenom är det inte och cancer har du inte" säger kirurgen gång på gång. Jag hörde på hans röst vilken lättnad det var för honom att säga det där. Och det kändes bra att höra att det inte var något så hemskt. Men ändå, att inte veta vad det handlade om, det var inte direkt lugnande.

Det som hände därefter var att man tog blodprov på mig. Inte vilket blodprov som helst, utan en gentest som skickades utomlands och för vilken det tar cirka två månader att få svaret. Jag vet att ålderdomen aldrig kommer ensam, men det här har inget med ålderdom att göra, och läkarna både i Åbo och på ÅUCS sa att jag var för ung. Handlade det verkligen om ett genfel? Och vad innebär det om jag har ett genfel? Det kändes inte alls bra.

Jag fick vänta på blodprovssvaret i över två månader. Hela sommaren 2020 gick jag med den här ovissheten i bakgrunden. Jag fick lov att leva helt ensam i coronabubblan, med min oro och mina tusen frågor. Jag hade ingen att prata med eftersom ingen hade varit med om eller hört om något liknande, och alla var upptagna med coronan.

När svaret på genstestet väl hade kommit och jag fick en ringtid av läkaren kunde jag inte göra någonting annat än vänta på telefonsamtalet. Vad skulle jag få för dom? Vad skulle gentesten visa? Till sist ringde det. "Jo, hej det är läkaren.... Har du tid att prata en stund?" Pulsen sköt i höjden! "Svaret från gentesten har kommit". Jag kommer inte ihåg hur själva samtalet gick, men det latinska språket i utlåtandet var så svårt att inte ens kirurgen förstod alla ord. "Kan du ge mig en dag att tolka det här så ringer jag på nytt i morgon?" mmmjoooo okej det går bra..... "tack och hej" klick... öööö.....VAH??? ursäkta!??? Vad annat kunde jag säga!? Du vet, när samtalet avslutades så var det nog... VAD HÄNDER!? Du vet, tårarna bara rinner.

Nästa dag, när läkaren ringde på nytt, kom det fram att jag har ett fel i STK11-genen som leder till en mycket sällsynt sjukdom som heter Peutz-Jeghers syndrom. Vah?

Kan du säga det igen? Vad hette det? Vad betyder det? Aldrig hört! Jag får googla vad allt betyder för jag förstår ingenting. Läkaren fortsätter: "Jag kommer tyvärr att skicka dig till Helsingfors för behandling för vi har inte den expertisen här i Åbo. Det uppkommer högst ett... ibland två sådana här fall i året så vi kan inte garantera dig den bästa behandlingen"... Alltså jag fick en känsla av att inget liknande fall som mitt någonsin har förekommit här i Åbo! Kirurgen hade inte ens hört talas om Peutz-Jeghers syndrom! Hen kunde inte tyda latin-läkar-texten! Du skämtar väl, det här kan inte vara sant! Visst, jag fick ett svar, en diagnos, men inte visste jag vad det innebar eftersom jag aldrig hade hört om PJS.

Gissa hur mycket jag googlade om PJS och gissa hur mycket information jag hittade om sjukdomen? Och mycket lite på svenska. Det handlade verkligen om en sällsynt sjukdom.

När jag läste om PJS klarnade saker som jag och ingen annan tidigare hade förstått. Som till exempel de mörka pigmentfläckarna jag har på läpparna och tandköttet. Ett typiskt kännetecken för PJS. En tandläkare i lågstadiet tyckte det var så roligt att jag hade "fräknar" på läpparna och speciellt på tandköttet. Om den tandläkaren bara hade vetat vad "fräknarna" innebar så skulle minen ha varit betydligt allvarligare. Anemi var en annan sak som jag hade med jämna mellanrum. Läkarna bara ordinerade en ask större järntabletter och skickade hem mig utan vidare undersökningar, vilket var så fel. Det känns så surt! Jag fick också otaliga gånger höra att anemin kan bero på min rikliga mens och främst på att jag äter för dåligt/ensidigt. Den stora mängden polyper som jag har är den största boven till anemin! Eller de gånger jag besökte läkare för mina svåra menssmärtor (de gånger jag spydde) varvid läkaren bara klämde på magen och sa att hen inte kan känna något eftersom jag har så mycket "gas" i magen. Troligtvis var det de stora polyperna som täppte till tjocktarmen när allt var så uppsvullet under menssen. Du vet hur alla bitar bara faller på plats! Hur mycket tidigare kunde PJS ha blivit upptäckt om läkarna hade känt till sjukdomen?

Det var bara att åka till Helsingfors när kallelsen kom och sedan blev det nya gastroskopi- och koloskopiundersökningar och flera prover för undersökning av cancer. Risken att utveckla cancer när man har PJS är upp till 50 %. Hela hösten fick jag åka av och an. Det blev två mindre operationer där jag blev nersövd och de brände bort polyper övre vägen. Den 18 december 2020 opererades hela

tjocktarmen bort. Men det bästa av allt var att jag klarade mig utan stomipåse. Hela rektum var polypfri och därmed kunde läkaren spara den delen. Tunntarmen syddes fast i rektum och jag klarade mig också undan J-påsen.

På grund av förhöjd cancerrisk går jag på årliga kontroller och undersökningar. Brösten, livmodern och hela mag-tarmkanalen (gastroskopi och koloskopi) undersöks. Det jag ännu inte har fått in är undersökningar av lungorna och bukspottskörteln. Och en bra sak är, alla prover som hittills tagits har varit negativa för cancer.

Jag har hittat en Peutz-Jeghers grupp på Facebook med drygt 1 200 medlemmar över hela världen. Det är inte många med tanke på att det är frågan om HELA VÄRLDEN. Det betyder ju att det är en mycket sällsynt sjukdom. I gruppen har jag fått läsa berättelser om personer som har förlorat i sin kamp mot PJS. De har haft polyper som har utvecklats till cancer. Men det finns också personer som har haft sjukdomen länge utan att cancer har utvecklats. Det är där jag har fått lära mig mer om PJS. Jag har inte fått någon info av någon läkare. En sak är säker, för de flesta är det svårt att hitta en läkare som har hört om sjukdomen. Man får lov att själv hålla reda på sin behandling och se till att tipsa läkaren om alla undersökningar. Just nu funderar jag på undersökningar av lungorna och bukspottskörteln, som läkarna inte ens har nämnt. Det finns inte något botemedel för PJS, utan det man kan göra är att bränna bort polyperna, gå på årliga undersökningar och hålla koll så att cancer inte utvecklas.

Nu så här i efterskott har jag hittat två andra med samma sjukdom i Finland och de är inte från Åbotrakten. Så med andra ord, varken Åboläkaren eller på ÅUCS har man aldrig tidigare stött på ett fall som mitt. Inte undra på att jag kände mig ensam, inte undra på att läkarna stod där som stora frågetecken och inte undra på att jag blev skickad till Helsingfors för behandling.

Mina föräldrar och syskon har också testats, de har inte PJS. Det är bara jag, det har skett en mutation när jag kom till världen. Jepp, varför just jag? Och vad kommer framtiden att medföra för mig? Hur många operationer måste jag gå igenom? Kommer någon polyp att utvecklas till cancer? När i så fall och i vilken kroppsdel?

Jag har också fått de två stora frågorna om jag vill operera bort bröstet och livmodern + äggstockarna i förebyggande syfte. Det enda jag behöver säga är ett ja

för att läggas på operationsbordet. Det här är det skede i livet som jag befinner mig i just nu. Visst har jag fått svar på många frågor under hela den här tunga resan, men nya frågor har också dykt upp. Det finns frågor som jag kan få svar på först i framtiden och det finns frågor som jag själv måste ta ställning till och välja vilken väg jag vill ta. Nu tar jag en dag i taget och lever dagen som om den skulle vara min sista. Jag är mycket mer tacksam över det jag har. Jag sätter stort värde på att jag har klarat mig så här bra och att det inte handlade om en värre, dödlig cancersjukdom (inte ännu i alla fall). Att jag inte har tjocktarmen kvar, att magen är mer känslig, alla dessa undersökningar och sjukdomens ovissa förlopp stoppar mig inte från att göra det jag älskar mest. Som att spela volleyboll, OCR (hinderbane-löpning), stå på händerna och att ge Kalevalabehandling till människor och djur (Kalevala muskel- och ledkorrigerings/kalevalainen jäsenkorjaus).

Linda Andersson