

För två år sedan fick familjen beskedet som förändrade allt. Tom, som då var 6 år älskade att springa, klättra och spela fotboll, har redan förlorat delar av sin balans och har ett förstorat hjärta – en potentiellt livshotande komplikation. Tre år yngre lillebror Lev har ännu inte utvecklat allvarliga symtom, och föräldrarna gör varje dag allt i sin makt för att se till att han aldrig behöver gå samma väg.

Call to Action

Sverige måste ta ansvar

– konkreta åtgärder

1. Snabbare godkännande för sällsynta diagnoser – godkända läkemedel i EU ska inte stoppas av nationella särbeslut.
2. Finansiellt stöd till genterapiforskning – anslag och stipendier kan påskynda utvecklingen.
3. Nationellt kompetenscentrum för FA – samla expertis inom neurologi, genetik och rehabilitering.
4. Psykosocialt stöd till familjer – hjälp föräldrar och syskon att orka kämpa.
5. Partnerskap med näringslivet – CSR-projekt och donationer kan driva forskningen framåt.

Barnens tid rinner ut: Sverige måste agera för att stoppa *Friedreichs ataxi*

Friedreichs ataxi (FA) är en sällsynt, progressiv och livshotande neurodegenerativ sjukdom som bryter ned nervsystemet och som, vid tidig debut, leder till förtida död. För de flesta visar sig sjukdomen i barndomen, och förloppet är obönhörligt: gradvis förlorar barnen förmågan att gå, tala och till slut till och med deras hjärta sin kraft.

– När vi fick diagnosen splittrades vår värld, berättar pappa Zardasht Rad. Men i vår mörkaste stund fann vi beslutsamheten att kämpa. Vi ville kunna se våra barn i ögonen och säga: Vi gjorde allt. Allt.

Mötet med pionjärerna Dr. Ryan Butler och Dr. Steven Gray vid University of Texas Southwestern blev startskottet för ett ambitiöst genterapiprogram som nu drivs framåt tack vare donationer, frivilliga krafter och en känsla av akut brådska. Zardasht Rad och hans medkämpar vet att tiden är knapp: varje dag räknas för deras barn – och för alla barn med FA.

En sjukdom som stjälar framtiden

Friedreichs ataxi är en ärftlig neurodegenerativ sjukdom som förstör nervsystemet och försvagar hjärtat. Den debuterar ofta i barndomen, när barn fortfarande springer på fotbollsplanen eller lär sig cykla. Föräldrar märker kanske att barnet snubblar oftare eller att ba-

lansen sviktar. Men diagnosen förändrar allt: en framtid som redan är skriven. Utan behandling förlorar barnen gradvis förmågan att gå, tala och till slut även leva. FA är inte bara en sjukdom – det är en tyst tragedi som påverkar hela familjer. Sorg, oro, praktiska utmaningar och ekonomiska bördor blandas med en okuvlig drivkraft att göra allt för att hitta en lösning.

I Sverige uppskattas runt 80 personer leva med FA, men mörkertalet kan vara större. Vid Lunds universitet arbetar man för att kartlägga patienterna och få en tydligare bild. FA är dock så sällsynt att den ofta feldiagnosticeras, vilket fördröjer insatser och stöd. Sällsynta diagnoser hamnar lätt längst ner i prioriteringslistorna. Resurser går till de stora folksjukdomarna, medan små patientgrupper får vänta – ibland tills det är för sent. För FA-familjer innebär det att vården bara kan lindra symptom, men inte bromsa sjukdomsförloppet.

Hopp som grusades – Sveriges nej till Omaveloxolone

Hoppet om en bromsande behandling fick många familjer att följa utvecklingen av läkemedlet Omaveloxolone (Skyclarys) med stor förväntan. Läkemedlet har i kliniska studier visat signifikanta förbättringar i motorisk funktion och en potentiell bromsning av sjukdomens



Familjen Rad, pappa Zardasht, mamma Helena med söner Tom, 8, och Lev, 5, som båda fått diagnosen Friedreichs ataxi (FA).

Foto: ZARDASHT RAD

»Vi ville kunna se våra barn i ögonen och säga: Vi gjorde allt. Allt.«

progression. Det godkändes av både FDA i USA (2023) och EMA i Europa (2024) – två av världens striktaste läkemedelsmyndigheter – vilket gav hopp världen över. Men i Sverige fick Omaveloxolone avslag.

För föräldrarna var beskedet ett hårt slag: medan andra europeiska länder erbjuder sina barn en chans att hålla sjukdomen i schack, får svenska barn fortsätta försämrans. När varje år kan innebära en förlorad förmåga att gå eller tala, blir byråkratiska beslut bokstavligen livsavgörande.

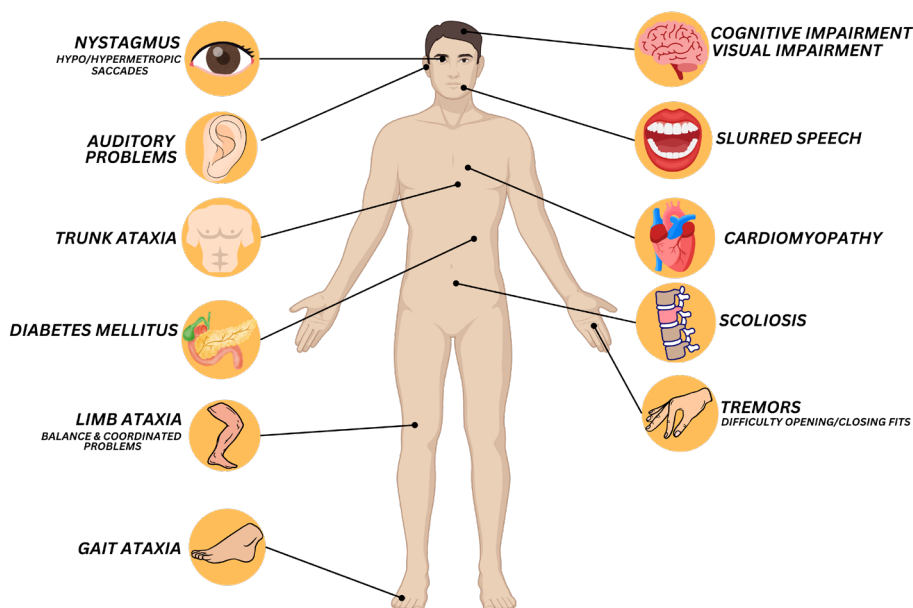
Förutom läkemedel behöver familjer rehabilitering, hjälpmedel, psykologiskt stöd och expertis inom FA. Barnen behöver fysioterapi för att bibehålla rörlighet, anpassade skolmiljöer och stöd i vardagens små men avgörande utmaningar. Föräldrar och syskon behöver psykologiskt stöd för att orka kämpa mot en sjukdom som ständigt påminner om sin närvaro. Det handlar

inte bara om att rädda liv – det handlar också om att ge drabbade familjer värdighet och hopp under kampen.

En global kapplöpning

När hoppet verkade ute tog Zardasht Rad och hans fru Helena saken i egna händer. Med stöd från University of Texas Southwestern Medical Center (UTSW) och ledande experter inom sjukdomen som Dr. Marek och Dr. Jill Napierala startade de ett genterapiprogram med målet att ersätta den defekta FXN-genen som orsakar FA. DNA-konstruktionen för den friska genen är nu färdig, och produktionen av virusvektorn pågår. Nästa steg är prekliniska djurstudier för att bevisa både effekt och säkerhet. Om allt går som planerat kan kliniska prövningar börja inom två till tre år – men bara om finansieringen kommer på plats.

Här finns också Sverige med i bilden. Zardasht Rad för dialog med forskare Dr. Martin Paucar Arce och Professor Thomas Sejersen, vid Karolinska Institutet. Ett sådant samarbete skulle förstärka det pågående genterapiprogrammet, och också bygga en bro mellan USA och Sverige. Vägen dit är komplex, men möjligheterna är enorma – och ett svenskt engagemang kan bli avgörande för att påskynda forskningen och ge svenska patienter tillgång till behandling tidigare. Att



Stöd forskning

cureFACHildren.com är ett föräldradrivet initiativ startat av Zardasht och Helena Rad för att bekämpa Friedreichs ataxi (FA), en sällsynt genetisk sjukdom som drabbar deras barn Tom och Lev. Initiativet fokuserar på att stödja och driva forskningen med målet att utveckla genterapibehandling för FA och är helt beroende av privata donationer. Du och ditt företag kan vara med och stödja forskningen genom donation.

Läs mer på
cureFACHildren.com



Karolinska Institutet engagerar sig ökar chansen att bygga en långsiktig forskningsinfrastruktur som kan gynna många andra sällsynta sjukdomar. Med svenska forskare i teamet skulle projektet dessutom lättare kunna attrahera europeiska anslag och skapa ett starkare patientnätverk här hemma.

Friedreichs ataxi är bara en av över 10 000 sällsynta sjukdomar som tillsammans påverkar 400 miljoner människor globalt. Trots detta saknar 95 procent av dessa sjukdomar någon form av behandling. Varje dag dör över 3 000 barn i världen av sällsynta, ofta genetiska, sjukdomar. Dessa siffror visar tydligt att kampen mot FA inte bara handlar om en enskild diagnos – den är en del av en mycket större global utmaning. När genterapi redan har förändrat behandlingslandskapet för andra neurodegenerativa sjukdomar, står vi inför en möjlighet att skriva om framtiden för dessa barn.

För att nå kliniska prövningar behövs en investering på mellan tre och fyra miljoner USD. Hittills har finansieringen skett via donationer, insamlingar och personliga kontakter – helt utan overheadkostnader eller löner. Varje krona går direkt till forskningen. Men för att klara nästa steg behövs större samarbeten: läkemedelsbolag, investerare och statliga medel måste bidra. Utan det riskerar projektet att stanna av – med förödande konsekvenser för barnen som väntar. Sverige har en tradition av medicinska genombrott och avancerad forskning, men när det gäller FA riskerar vi att stå vid sidan av.

– Om vi lyckas vill jag att Sverige ska vara en del av framgången. Våra barn ska inte behöva resa utomlands för att räddas. Det här är en chans för Sverige att visa ledarskap, säger Zardasht Rad.

Barnens framtid står på spel

Detta handlar inte bara om vetenskap. Det handlar om ansvar och värderingar. Sällsynta diagnoser kräver en annan typ av beslutsfattande än stora folksjukdomar. Antalet drabbade är få, men lidandet är enormt. När en sjukdom som FA slår till, finns inget skyddsnät som

kan ersätta politisk vilja. Sverige måste därför ta ansvar genom att snabba upp godkännanden för livshotande diagnoser som redan godkänts av EMA, erbjuda ekonomiskt stöd till genterapiforskning och skapa ett nationellt kompetenscentrum för FA. Psykosocialt stöd till familjer är lika viktigt som medicinsk innovation. Och företag kan spela en avgörande roll genom partnerskap eller CSR-projekt som driver forskningen framåt.

Forskare i USA betonar vikten av internationellt samarbete, och Sverige har möjlighet att vara en aktiv del av detta. Genom att delta kan vi stärka forskningen, snabba på godkännandeprocesser och säkerställa att svenska patienter får tillgång till nya behandlingar så snart som möjligt. Zardasht Rads budskap är tydligt: varje dag räknas. Friedreichs ataxi må vara ovanlig, men konsekvenserna är brutala. För barn som Tom och Lev är framtiden ännu inte förlorad – men den står på spel. Sverige har kunskapen, resurserna och det moraliska ansvaret att agera. Om vi gör det kan vi inte bara rädda en generation barn – vi kan skriva medicinhistoria. Om vi inte gör det, kommer framtida generationer att fråga varför vi stod bredvid.

Den här artikeln bygger på ett samtal med Zardasht Rad, pappa till Tom, 8, och Lev, 5, som båda fått diagnosen Friedreichs ataxi (FA) – en sällsynt, progressiv och dödlig nervsjukdom. Tillsammans med sin fru Helena har han grundat cureFACHildren.com, ett föräldradrivet initiativ, som kämpar för att stoppa sjukdomen och rädda sina och alla andra barns liv.



Text **ULRIKA NYBERG**
Chefredaktör
Neurologi i Sverige
ulrika@pharma-industry.se