


SMYKKEFOTOG AF LARS  
**EKSTRA**  
SØNDAG

# LILLE ARIANS **LIDELSER**



**EN MEGET SJÆLDEN GENFEJL SÆTTER LÆGERNE SKAKMAT**

**HANS FORÆLDRE LEDER  
DESPERAT EFTER SVAR**

A photograph of a man in a dark jacket carrying a young child on his shoulders. They are on a wooden staircase with a light-colored wall in the background. The man is smiling and looking towards the camera, while the child looks off to the side.

LILLE ARIAN ER ET MYSTERIUM FOR LÆGERNE

# Kun ét andet barn i verden med samme genfejl

## Små fejl med store konsekvenser

Mennesket bliver ramt af overraskelser hver eneste dag. Uforudsete hændelser, der ofte kommer udefra, og som kan føles som et lyn, der slår ned i vores liv. Men for nogen er det kroppens egne små overraskelser, der får størst betydning. Som hvis et enkelt punkt i en opskrift bliver overset, eller hvis mængden af en bestemt ingrediens overskrides. Således kan også opskriften på et enkelt menneske have en fejl. Og den behøver ikke at være stor, før følgerne kan mærkes. Magasinet EKSTRA har talt med to par, hvis udfordringer kom den dag, deres største ønske gik i opfyldelse. Den dag de blev forældre til deres første barn. Dette er historien om børn, der kommer til at være afhængige resten af deres liv, fordi de er født med en sjælden genfejl. Det er historien om frustrationen v ed at tilhøre en yderst lille patientgruppe, hvor hverken forskning eller fællesskab er en selvfølge. Og hvor alle svar skal graves frem på egen hånd.

TEKST: SIGNE L. PEDERSEN FOTO: JAN SOMMER

Fuldstændig **uoverkommelig ensomhed og mangel på svar** er de ting, som Amela og Mustafa beskriver som det sværeste, efter deres søn Arian er kommet til verden med en yderst sjælden genfejl

**A**rian blinker et par gange med sine store grønne øjne og kigger direkte op i loftet, da hans middagslur er slut. Han ligner umiddelbart en almindelig dreng på et år, men han er på mange måder helt anderledes. Lige nu sætter han sig ikke op. Han sparker ikke dynen væk eller griber ud efter sin pandabørste, der ligger i hjørnet af sengen. Han pludrer ikke. Og han sætter sig ikke ned på gulvet og vælter stablede klodser eller klapper i sine små hænder. Arian ligger helt stille.

**TILFÆLDIGHEDERNE ER NÆSTEN** ikke til at begribe, når det drejer sig om vores genetiske anvennelse. Mennesket består af 20.000 gener, og hvert enkelt individs gensammensætning afviger kun med 0,1 procent, uanset hvor i verden vi sammenligner. Hvis en person skulle skrive bogstaverne i den menneskelige anvennelse ned i en relativt hurtig hastighed og satte otte timer dagligt af til arbejdet, ville det stadigvæk tage vedkommende 50 år at få nedfældet samtlige dele af vores dna. Tre milliarder bogstaver i kombinationer, men hos Arian er ét gen muteret. Et gen alene er grunden til, at han udvikler sig anderledes. At han endnu ikke kan kravle, tale eller gribe efter ting.

Arian har en fejl på genet GRIN2B, som er en af vores neuro-transmittere i hjernen. Proteinerne, som hans hjerne skal bruge, går til grunde, før de optages ordentligt. Flere børn og voksne på verdensplan er registreret med genfejlen på netop GRIN2B, men kun ét andet menneske på hele kloden deler mutationstypen.

**FOR PRÆCIS ET ÅR SIDEN** sad Amela Huskic på gulvet og græd. Hun var utråstelig. Men selv om hun havde svært ved at holde sine hulkende lyde tilbage, måtte hun gøre et forsøg på at være musestille. Hendes nyfødte søn, Arian, var endelig faldet i søvn på puslebordet af ren udmattelse efter timevis af gråd. Og nu måtte hun lade ham ligge. Hvis han vågnede, ville al balladen starte forfra. Hvad hun ikke vidste, det var, at der skulle gå adskillige måneder, før hendes søn ville stoppe skrideriet og helt roligt se sin mor i øjnene.

– Han var så bundulykkelig, og jeg var fuldstændig ødelagt, når han skreg og skreg. Hele dagen var gået med hysterisk gråd og mine desperate forsøg på trøst, fortæller Amela om den første tid med sin lille søn.

Men det var ikke gråden, der var det værste. Voldsomme opkastninger og kampen for at få lille Arian til at spise eller blot holde øjenkontakt fyldte familiens hverdag. Usikkerheden omkring sønnens udfordringer og savnet efter en konkret diagnose havde nær gjort forældrene Amela Huskic og Mustafa Topic varvittige.

– Det er umuligt ikke at tænke på fremtiden, men det er alt sammen hypotetisk, og vi aner ikke, hvad vi kan regne med. For os har det resulteret i en desperat jagt på svar, som vi selv måtte finde. For det er svar, man har hårdest brug for, siger Mustafa Topic og sender et smil ned til sin søn, der kigger forundret op på sin far.





Smukke Arian ser ud fuldstændig som andre børn, men han pludrer ikke, han holder ikke øjenkontakt og griber ikke ud efter ting.

**Overlægen fik ret. Arian er et alvorligt og usædvanligt tilfælde**

## Arians genmutation GRIN2B

■ GRIN2B-genet styrer en såkaldt receptor i hjernen, der kaldes NMDA-receptoren. En receptor er et stort, indviklet proteinmolekyle, som genkender signaler og stof-ferne i hjernen lige så nøjagtigt, som en Rukonogle passer i sin lås. Det er blandt andet receptorens rolle at sørge for, at der kan foregå en formidling af de input, som hjer-nen får. Men med denne genfejl går der kludder i formidlingen.

■ Fejl på dette GRIN2B-gen kan medføre epileptiske anfald. Men selve receptoren spiller også en vigtig rolle for vores indlæring og hukommelse.

■ I Arians tilfælde er det en specifik fejl på genet, der gør det umuligt for receptoren at modtage, genken-de og optage disse signaler. Og derfor påvirkes hans udvikling.

■ På nuværende tidspunkt kender lægerne til 50 patienter i verden, der er udviklingshæmmede som følge af en mutation i GRIN2B. Hvoraf Arian er den ene af kun to, der har denne ene specifikke fejl.

■ Ifølge Rikke Steensbjerg Møller, som er molekylær genetiker på Epilepsihospitalet, kan de forskelli-ge mutationer variere på samme måde som graden af en stavefejl i en madopskrift. Opskriften er vores gener, og vores kromosomer er vo-res kokebøger. Arians fremtid og evner fremover som voksen afhæn-ger derfor udelukkende af typen og graden af mutationen.

**ARIAN HAR ALLEREDE I EN** alder af et år været på hospitalet flere gange, end de fleste andre er det i løbet af et helt liv. Han er blevet undersøgt for kolik, refleks sygdomme, hjerneskade, allergier og epilepsi. Han observeres stadig ofte med elektroder på hovedet i flere dage ad gangen. Men på trods af de mange ukendte faktorer fik den lille familie en del af svaret, da Arians diagnose kom med posten på en kold onsdag.

Amela åbnede kuverten fra genafdelingen på Skejby med rystende hænder og kaldte på sin mand med skælvende stemme. I brevet blev drengens genfejl konkretiseret, og der blev sat navn på det rod, som familien gennem et år havde oplevet. Mustafa ringede til afdelingen for at få en forklaring på skrivelserne, og overlægen gav sig tid til at fortælle om de få ting, han vidste.

– Han havde kun rapporten at gå ud fra, og fordi der stadig kun er registreret et enkelt andet tilfælde i verden, kunne han hverken sige noget om behandling eller muligheder i fremtiden. Men det var tydeligt at høre, at det var alvorligt, fortæller Mustafa.

Og overlægen fik ret. Arian er et alvorligt og usædvanligt tilfælde.

**Han var så bundulykkelig, og jeg var fuldstændigt odelagt, når han skreg og skreg**

**ARIANS FORÆLDRE HAR** siden forsøgt at finde andre med samme udfordringer. Amela oprettede en Facebook-side, som i løbet af få dage voksede med 100 nye medlemmer hver dag. Her har hun siden skrevet med andre, som også kender til fejl på genet GRIN2B, men dog endnu ingen, der genkender den specifikke mutation. Det har endnu heller ikke været muligt for familien at få kontakt til det ene barn i verden, som lider af den samme fejl.

– Fællesskabet er uvurderligt. Når jeg skriver eller mødes med andre, der har erfaringer med lignende, så føler jeg mig forstået på en måde, som jeg ikke bliver hos min familie eller venner. Man skulle ikke tro det, men på en konference for børn med særlige behov i sommer kunne vi for første gang for en kort stund glemme, at vi har et barn med en særlig sygdom, fortæller Amela.

Rolleme som forældre havde Amela og Mustafa drømt om længe. De er ungdomskærestere, begge oprindelig fra Bosnien, og de mødte hinanden for første gang i 1999 til en ungdomsfest, hvor de kun havde øjne for hinanden.

– Da vi blev ældre, brugte vi vel omkring halvdelen af året på at blive gravide. Det var en frustrerende periode, for det virkede ikke for os, og vi overvejede faktisk, om vi skulle droppe at gå den naturlige vej, siger Amela.

**LIGESOM MED DE** fleste andre ting så møder gode nyheder ofte også op i flok, og da Amela blev kaldt til opfølgende samtale på sit drømmejob, lykkedes det hende samtidig også at blive gravid. Parret kunne nu se frem til, at deres ønskebarn ville komme til verden.

– På et tidspunkt bliver man ramt af følelsen af uretfærdighed. Vi har begge ofte tænkt: Hvorfor lige os? siger Mustafa, før hans kone fortsætter:

– Der er helt fundamentale ting, der har ændret sig for mig. Hvor min mand altid var den realistiske – og måske også lidt pessimistiske – har jeg altid være positiv og set lyst på alt. Jeg tror, at jeg efter alt det her er blevet mere sortseende. Ikke dermed sagt at det konstant er sådan, men jeg griber ting anderledes og mindre naivt an.

Fremtiden for familien rummer lige så mange ubekendte faktorer, som Arians endnu korte liv har budt på. Og lige så mange store spørgsmål, som den usædvanlige og enestående genfejl fører med sig. Lægerne og eksperterne på Skejby er ikke i stand til at give entydige svar på, om Arian nogen sinde får et normalt liv, eller om han kommer til at være afhængig af hjælp fremover.

**Jeg tør ikke drømme om, at han en dag vil kunne kalde på mig, at han kommer til at gå, eller at han overhovedet får et sprog**



– Jeg bliver trist, når jeg tænker på, at han muligvis aldrig bliver uafhængig. Jeg tør ikke drømme om, at han en dag vil kunne kalde på mig, at han kommer til at gå, eller at han overhovedet får et sprog, siger Amela.

**OG DET HAR ISÆR VÆRET** det faktum, at deres sen fremover ville blive en del af en uhyre snæver patientgruppe, der har været Amela og Mustafas store hovedpine. Og deres jagt på svar er langtfra slut. Sidst, de hørte fra den genetiske afdeling i Skejby, talte lægerne om, at en bestemt form for Alzheimers-medicin muligvis ville have en positiv effekt på Arians evner til at optage proteinerne i hjernen. Men med nye medicinske løsninger opstår der overvejelser og søvnløse nætter. For når Arian er en af de første i verden med mutationen, er han også en af de første til at prøve den nye behandling. Hvilket usægtelig kan lyde lidt som et sats.

– Det er ikke et valg man bare lige træffer, og vi er i konstant dialog med neurologer og eksperter. Igen er det en desperation, der simpelt hen driver os til at forsøge alt. Så længe der er mulighed for at finde svaret, eller en behandling der kan afhjælpe ham, så han får en nogenlunde livskvalitet, så giver vi ikke op, siger Amela.

**AMELA HUSKIC HUSKER** første gang, hendes sen grinede af hende med lyd. Første gang, han så hende direkte i øjnene og smilede, forsøgte hun i al desperation at fotografere hans glade ansigt. Som om hun nu pludselig havde muligheden for at indfange det allermost dyrebare, der findes. At fastholde et enestående og unikt øjeblik.

– Det er en følelse, jeg simpelt hen har så svært ved at beskrive. Alle forældre får en helt særlig lykkefølelse, når det sker, men jeg måtte vente på mit øjeblik i seks måneder, før det kom.

**Usikkerheden omkring sønns udfordringer og savnet efter en konkret diagnose havde nær gjort forældrene vanvittige**

Arian kan ingenting selv og udvikler sig ikke på samme måde, som andre børn på hans alder. Forældrene er her på vej til træning i Fredensborg, hvor Arian træner sin motorik og sin neurologiske færdigheder.