

ADH1 – i fokus

Møt Gro-Anita

Personlige historier fra personer som navigerer livene sine med autosomal dominant hypokalsemi type 1 (ADH1), en vanlig genetisk form for hypoparatyreoidisme



Møt Gro-Anita, en mor til tre voksne barn, en kone, en lærer og fosterforelder fra Norge. ADH1 har vært en del av livet hennes så lenge hun kan huske, selv om hun ikke hadde et navn på tilstanden i mange år.

Gro-Anitas ADH1-diagnosereise

Erfaringen hennes med ADH1 begynte som tenåring. Hun var ofte sliten, plaget av ryggsmarter og oppsøkte stadig kiropraktor. Til slutt viste blodprøver lave kalsiumnivåer, noe som førte til årevis med varierende behandlinger uten en klar diagnose. Det var ikke før datteren hennes opplevde en alvorlig helsekrise da hun bare var 22 måneder gammel at genetisk testing endelig ble gjennomført. Det øyeblikket endret alt, ikke bare for Gro-Anita, men for hele familien. I dag har flere generasjoner av familien hennes, inkludert begge døtrene hennes, faren, søsknene og en niese, fått diagnosen ADH1.

Symptomer og livskvalitet

For Gro-Anita betyr det å leve med ADH1 å takle:

- prikkende følelse og smertefulle muskelkramper
- vedvarende tretthet og plutselig utmattelse
- hyppige hodepiner og hukommelsesutfordringer
- stressintoleranse og emosjonell belastning

Hun må nøye planlegge dagene sine, notere seg symptomene sine og hvordan hun føler seg, og justere aktivitetene sine deretter. Hun er veldig bevisst på når hun svetter for mye eller bruker badstue, og reiser krever ekstra planlegging med helseteamet hennes. Disse symptomene påvirker humøret og energien hennes, noe som gjør det vanskelig å fremstå som «normalt» på utsiden mens hun sliter innvendig.

Utfordringer og finne styrke

Det mest utfordrende aspektet av Gro-Anitas reise med ADH1 er ikke bare å håndtere symptomene, men også sikre at bekymringene hennes tas seriøst av leger. Til å begynne med ble mange av problemene hennes avvist som «bare kalsiumproblemer». Senere fikk hun en ny diagnose med multipel sklerose, noe som medførte ytterligere utfordringer.

Til tross for disse vanskelighetene lener Gro-Anita seg på den konstante støtten fra familien sin, som står ved hennes side mens hun håndterer ADH1-en sin. Hun har også funnet ut at det å få kontakt med andre som er påvirket av ADH1 har gjort en betydelig forskjell for henne, og har endret måten hun tilnærmer seg dagliglivet med tilstanden på.

Rollen til genetisk testing

Genetisk testing bidro til å identifisere årsaken til ADH1 i Gro-Anitas familie. Før genetisk testing trodde man at familien hadde mer en generell form for arvelig hypoparatyreoidisme. Den genetiske testen viste at tilstanden faktisk var forårsaket av ADH1.

Selv om diagnosen ikke endret de daglige utfordringene med å leve med tilstanden, ga den en bedre forståelse av familiens medisinske tilstand.

Pasientstøtte og fellesskap

Å finne en interesseorganisasjon i landet sitt var et vendepunkt for Gro-Anita. Hun har funnet ut at å være en del av en gruppe betyr at hun ikke lenger føler seg alene og har støtte. Å dele historier, utveksle råd og støtte hverandre gjør den usynlige byrden av denne tilstanden lettere.

ADH1 er en vanlig genetisk form for hypoparatyreoidisme. Selv om den ofte er nedarvet fra en forelder, kan den også forekomme uten en familiehistorikk. Å identifisere den underliggende årsaken til hypoparatyreoidisme, som ADH1, gjennom genetisk testing, kan bidra til å veilede riktig håndtering og pleie.

Kilde: Mannstadt M, et al. Hypoparathyroidism: Genetics and Diagnosis. J Bone Miner Res. 2022;37(12):2615–2629.