

Hei til alle mine internasjonale lesere!

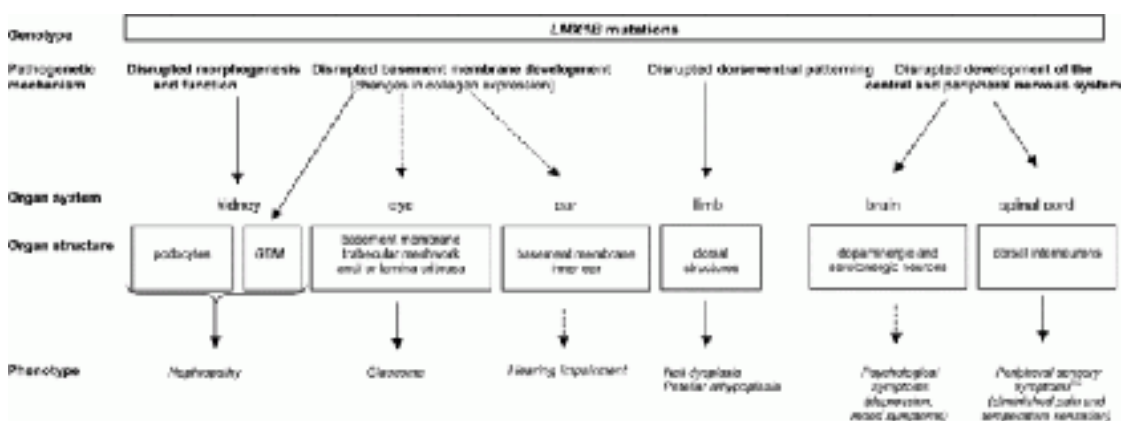
Hovedsakelig er kategorien (Nail Patella Syndrome) skrevet på engelsk slik at flere kan lese den. Ved forespørsel oversetter jeg den til Norsk, med glede. Jeg vil jo at alle skal kunne ha nytte av tekstene jeg skriver.

Denne delen av bloggen har tekstene for det meste tyngde i forskningsbaserte materiell, men samtidig omhandler det mye om hvordan dette påvirker meg.

Det er få som vet om dette syndromet, 1 av 50000 arver dette, men et fåtall arver dette spontant. Dette innebærer at det ikke er noen bærere av mutasjonen, men at det spontant oppstår.

Nail Patella Syndrom er et autosomal dominant arvelig syndrom, hvilket innebærer at det er en bærer av mutasjonen i LMX1b genet i kromosom 9. Det er viktig å ha forståelse for at vi alle har mutasjoner i vårt DNA, og det finnes mange variabler som kan påvirke utfallet i seg selv.

Videre i teksten vil jeg forkorte Nail Patella Syndrom til NPS.



Her er noen lenker til mer beskrivelse av NPS.

<http://www.npsuk.org>

<http://www.omim.org/entry/161200>

<http://www.nhs.uk/Conditions/nail-patella-syndrome/Pages/Introduction.aspx>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15562281>

En dokumentar på youtube om NPS, anbefales!

[https://l.facebook.com/l.php?](https://l.facebook.com/l.php?u=https%3A%2F%2Fwww.youtube.com%2Fwatch%3Fv%3DGc848b4TYRY%26t%3D603s&h=ATMeTq6vDeY7n7vEhqLAayBDB5ERtdNQWAOuRY-LhLk5ZxOaDXC5dbCqRW9FxqeCb3Di9o8HysWI60YQdyr5B9w5IY-mTpYiOXGNrKztdy6GNM4iq0oJW-wksLaN9wcFBaMw0MREsBTSiyLqixT0KLYVDcM&s=1)

[u=https%3A%2F%2Fwww.youtube.com%2Fwatch%3Fv%3DGc848b4TYRY%26t%3D603s&h=ATMeTq6vDeY7n7vEhqLAayBDB5ERtdNQWAOuRY-](https://l.facebook.com/l.php?u=https%3A%2F%2Fwww.youtube.com%2Fwatch%3Fv%3DGc848b4TYRY%26t%3D603s&h=ATMeTq6vDeY7n7vEhqLAayBDB5ERtdNQWAOuRY-LhLk5ZxOaDXC5dbCqRW9FxqeCb3Di9o8HysWI60YQdyr5B9w5IY-mTpYiOXGNrKztdy6GNM4iq0oJW-wksLaN9wcFBaMw0MREsBTSiyLqixT0KLYVDcM&s=1)

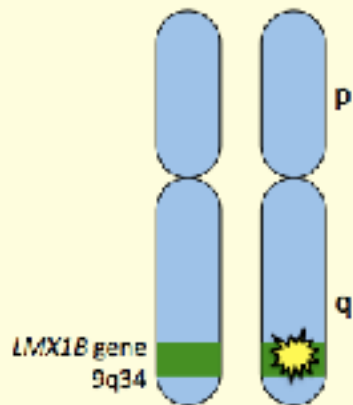
[LhLk5ZxOaDXC5dbCqRW9FxqeCb3Di9o8HysWI60YQdyr5B9w5IY-mTpYiOXGNrKztdy6GNM4iq0oJW-](https://l.facebook.com/l.php?u=https%3A%2F%2Fwww.youtube.com%2Fwatch%3Fv%3DGc848b4TYRY%26t%3D603s&h=ATMeTq6vDeY7n7vEhqLAayBDB5ERtdNQWAOuRY-LhLk5ZxOaDXC5dbCqRW9FxqeCb3Di9o8HysWI60YQdyr5B9w5IY-mTpYiOXGNrKztdy6GNM4iq0oJW-wksLaN9wcFBaMw0MREsBTSiyLqixT0KLYVDcM&s=1)

[wksLaN9wcFBaMw0MREsBTSiyLqixT0KLYVDcM&s=1](https://l.facebook.com/l.php?u=https%3A%2F%2Fwww.youtube.com%2Fwatch%3Fv%3DGc848b4TYRY%26t%3D603s&h=ATMeTq6vDeY7n7vEhqLAayBDB5ERtdNQWAOuRY-LhLk5ZxOaDXC5dbCqRW9FxqeCb3Di9o8HysWI60YQdyr5B9w5IY-mTpYiOXGNrKztdy6GNM4iq0oJW-wksLaN9wcFBaMw0MREsBTSiyLqixT0KLYVDcM&s=1)

<https://rarediseases.org/rare-diseases/nail-patella-syndrome/>

Jeg vil ved en senere anledning poste noen pdfer / hefter om NPS som kan lastes ned!

Nail-Patella syndrome



<http://www.genetics4medics.com/nail-patella-syndrome.html>

Har du noen andre interessante lenker, post dem gjerne i kommentarfeltet!



Hva er din historie?

Her er min historie.

Jeg heter Belinda og er 32 år gammel, jeg bor for tiden en time sør for Oslo, hovedstaden i Norge. Har en bachelorgrad i Informasjonsteknologi og Entreprenørskap fra Høgskolen i sør- øst Norge (Vestfold University Collage). Jeg er født med medfødt hofteladdsdysplasi, begge hoftene ble sent korrigeret. Jeg tok mine første steg da jeg var litt over tre år. NPS er lettere forklart på en måte en underutvikling i bestemte deler av hvor mutasjonen ligger. Mutasjon i LMX1b kan føre til underutvikling av skjelettet, muskler, ledd, øyer, nyrer (glaucoma) og sentralnervesystemet (CNS). Hvorfor vi blir forskjellige til tross for at vi har den samme medfødte mutasjonen er en kompleks problemstilling. Tidligere i teksten har jeg nevnt at det er andre variabler og også mutasjoner som gir forskjellige utfall. Hvorfor vi får mutasjoner i vårt gen er et interessant problemstilling, som få kan besvare.

Dette er hvordan syndromet påvirker meg, fysisk: Beinene mine er underutviklet, mangler og har en mini kneskål (derav ordet nail «eng» =kneskål), hypermobilitet i hofter, håndledd, bøyde armer (webbing «engelsk»), underutviklet negler og da fraværende negler (i tre av fingrene er det noe som kan likne negler), svikt i ankler / overpronerer i begge ankler, sårbarhet i rygg førte til diverse problematikker i rygg (trange kanaler, skivebulking, prolaps ++)
Forskning viser at ved Nail Patella syndrom har migrasjoner av nevroner vanskeligheter med å migrere nedover fra Sentralnervesystemet og nedover i ryggen.

Mange av oss har diverse problematikker i mageregion. Jeg har IBS, hvilket innebærer for meg en følsom mage ovenfor diverse matvarer da særlig melk. Mange av oss har også Chrons Syndrom, det er forskning som viser en kobling mellom mutasjon i lmx1b genet og Chrons syndrome og IBS.

For meg så innebærer disse ulike problematikkene ekstrem smerte ved gange, både i rygg og ben. Jeg har også utstrålende smerter i fra rygg ned i ben og i armer. Hvorvidt det er syndromet, eller ryggskaden som gir meg disse er usikkert. Det er derfor lite

hensiktsmessig å operere noe mer (opererte ryggen i 2010 og opplevde en forverring). Med hjelpemidler så har hverdagen blitt enklere.

Jeg har noen antagelser om hvordan syndromet påvirker meg psykisk , grunnen til jeg antagelsen er at det finnes mange psykososiale variabler som kan også gi utfall psykisk.

Forskning viser en sammenheng mellom mutasjon i Lmx1b genet (NPS) og underutvikling av sentralnervesystem (CNS). Dette kan gi en feil balanse i forhold til dopamin og serotonin. Jeg har fått diagnosen, hyperaktivitet og svikt i oppmerksomhet. Mange av oss med NPS har diagnosen adhd, jeg selv er usikker på om dette passer meg. For meg er dette helt uten betydning for meg. Jeg føler at i dagens samfunn er det et høyt fokus på jakten på diagnoser. For meg var det å få NPS diagnosen veldig viktig , både helsemessig, men også for å få de rettighetene jeg har krav på i lov om helse og omsorgstjenester.

Jeg er kanskje noe mer hyperaktiv enn vanlig, men jeg har akseptert at jeg er annerledes. Hvorfor velge å ikke være det?

Ettersom jeg har en bachelor i informasjonssystemer (IT) har jeg valgt å starte en egent bedrift. Slik at jeg kan jobbe når jeg er frisk nok til det, jeg har store problemer å sitte og ved gange forverres dette. Jeg jobber ved ulike aspekter i IT ; opplæring og bruk (senior) som it- instruktør, webløsninger, software og noe grafisk design (Photoshop). Jeg har stor interesse for innovasjon (Lean Startup, Osterwalder etc.) , medisin, rettsmedisin og vitenskap.

Akkurat nå er jeg ung-ufør, men forsøker så godt jeg kan å arbeide for at jeg kan jobbe av og på. Etter mange år med krykkene, har jeg lagt de på hyllen da jeg ble verre i rygg. Nå er jeg avhengig av rullestol, inne benytter jeg meg av en handicap kontorstol der jeg også kan avlaste ben. Ute bruker jeg også en elektrisk scooter, der sitter også hunden min Tommi på. Inne går jeg bitte litt. Men jeg føler meg fri med hjelpemidlene paradoksalt ikke.

I 28 år visste jeg ingenting om denne tilstanden, helt til jeg tilfeldig satt å googlet. Da fant jeg meg selv! Alle brikkene falt på plass! Litt

senere ble dette bekreftet av en genetiker, broren min fikk også bekreftet dette og det ble samtidig utelukkende bekreftet at min far var bærer da min mor ikke hadde denne mutasjonen i genet. Jeg har aldri møtt min far, han døde dessverre da min mor var gravid med meg. Min far er fra Finland og min mor er fra Grenada. På en måte er jeg en slags «gatemix». Det er kun min mor og jeg som bor her i Norge. Min mor sliter med en alvorlig psykisk lidelse, så jeg har tilbrakt mye av min barndom « her og der». Men vi har alle noe vi sliter med, og jeg er sikker på at kampene gjør oss sterkere! Jeg er evig takknemlig for at jeg bor i et land som har et av eller om ikke verdens beste helsesystem! Det var også derfor min mor valgte å bli her, på grunn av meg. Jeg har en kjæreste som aksepterer den jeg er og er glad i meg av den grunn. Til tross for at jeg bor i verdens «beste» land, bruker jeg mye tid på skjemaer slik at jeg kan få de rettighetene jeg har krav på som handikappet. Det er et uttrykk som sier « du skal være frisk for å være syk». Og det er mye som koster, medisiner og tid. Hvis du er en internasjonal leser så vet du nok alt om dette, om ikke mer!



Jeg håper med fremtiden at vi vil få en bedre forståelse av vårt DNA og NPS. Det er få leger som vet om dette, jeg tør påstå at mange av oss har blitt eksperter.

Jeg anbefale alle av oss og ha en hefte med dokumentasjon om syndromet med seg når en besøker leger og liknende! Husk at dette er et meget sjeldent syndrom og mange har lite forståelse for dette grunnet dets kompleksitet.

Jeg vil holde dere oppdatert og poste mer senere! Legge ut flere bilder etc.

Tusen takk for at du tok tiden å lese dette, det settes høyt pris på!

Mvh Belinda Monteran Leinonen, Tønsberg. Norway.