



Patientfokuserad avhandling om FAP

Kaisa Fritzell är sjuksköterska, medicine doktor och genetisk vägledare och arbetar på GastroCentrum medicin på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

I juni 2011 lade hon fram sin avhandling som handlar om patienter med familjär adenomatös polypos (FAP) – hur de upplever att livet påverkas av sjukdomen.

Kaisa, som ursprungligen kommer från Arboga, kom till Stockholm 1989 för att genomgå sin utbildning till sjuksköterska. Redan då var hon utbildad undersköterska.

– När jag sedan var färdig 1992, kom jag hit till Gastroenterologiska kliniken i Solna. Det var ont om jobb för sjuksköterskor då men jag fick ett sommarvikariat på kirurgen som sedan förlängdes en månad i taget, berättar hon.

Efter att därefter arbetat en tid på kardiologkliniken, sökte Kaisa sig tillbaka till kirurgen på Gastrokliniken.

– Det var kirurgin som lockade – jag upplevde den som lite mer ”hands-on” för en sjuksköterska. Man har mycket att göra, och det blir tydliga resultat av det man gör, förklarar Kaisa.

Kolektomas runt 20 års ålder

I början av år 1999 sökte Kaisa arbete på Svenska polyposregistret – något hon blev uppmanad till. På Svenska polyposregistret finns den enda specialistmottagningen för patienter med FAP i landet. Cirka 30% av det totala antalet patienter i Sverige som har diagnosen, går regelbundet här.

FAP är en relativt ovanlig och ärftlig sjukdom. Om en av föräldrarna bär på anlaget, är risken att ett barn ärver sjukdomen 50%. Sjukdomen anses ha 100 procentig penetrans vilket innebär att *alla* som har anlaget utvecklar kolorektalcancer.



Kaisa Fritzell

– Det var därför registret kom till redan på 1950-talet. Man ville hitta alla personer med risk för sjukdom och erbjuda kontroller eftersom man förstod att man kunde rädda liv genom att ta bort tjocktarmen – att göra en kolektomi, *innan* canceren hann utvecklas, förklarar Kaisa.

För att förebygga cancer opereras alltså personer med FAP i förebyggande syfte. Det sker normalt vid 18–20 års ålder. Patienterna följs sedan upp i ett livslångt endoskopiskt undersökningsprogram.

– Naturligtvis kan åldern när de kolektomas variera, men det är oftast just runt 20 år som det börjar bli svårt att hålla reda på alla polyper på dessa patienter, eftersom det vid FAP ofta är hundratals och ibland tusentals polyper i tjocktarmen, fortsätter hon.

Relativt ovanlig sjukdom

Eftersom det är en ärftlig sjukdom, är det här hennes arbete med genetisk vägledning kommer in.

Alla som står i begrepp att lämna ett blodprov för genetisk analys har rätt till genetisk vägledning.

– Dels för att förstå vad provet innebär, men även konsekvenserna av de fynd som görs – både för egen del, men också för deras familj, förklarar hon.

I hennes arbetsuppgifter ingår även att mata in uppgifter om alla patienter i Svenska polyposregistret, som är ett nationellt register samt att möta patienterna på registrets öppenvårdsmottagning. Vi utarbetar även skriftlig information och anordnar en årlig informationsdag för personer med FAP och deras anhöriga.

Idag finns det ungefär 2 500 personer i registret totalt, fördelade på 240 familjer varav drygt 350 lever och har sjukdomen. Varje år föds cirka 7–8 barn med FAP i Sverige.

Började med kvalitativ studie

Vi frågar hur arbetet som ledde fram till avhandlingen började.

– Jag var intresserad av hur patienterna *upplevde* att livet påverkades av att ha sjukdomen. När jag började undersöka det fanns nästan ingenting studerat avseende psykosociala aspekter – endast en artikel från 1986 hittade jag – men däremot många medicinska studier.

Då började Kaisa arbeta med en kvalitativ studie, baserad på fokusgruppintervjuer, för att ringa in områden som lämpade sig för fortsatta kvantitativa studier. Arbetet innebar att hon dessutom fick sin magisterexamen.

– Det var jättemycket som kom fram – det kunde ha resulterat i många olika studier, konstaterar hon.

Ett område som kom fram i gruppintervjuerna var mag-tarmsymptom.

– Det visade sig att patienterna hade en massa *andra* symptom – som inte var studerade tidigare. Det handlade om uppsvullen buk, smärtor, illamående och andra obehag



från magen – för att bara ta några exempel. Gemensamt var att det i allmänhet var ganska diffusa besvär, de hade ”dagar då de inte mådde bra”, berättar hon.

Omfattningen av symptom överraskade

Det var detta Kaisa ville fokusera på.

– Jag gick ut med ett frågeformulär till alla personer i registret som opererats förebyggande. Responsen var mycket god: 76% av samtliga FAP-patienter i Sverige returnerade ifyllda formulär.

– Det visade sig att endast 19 (!) av totalt 209 patienter *inte* hade några symptom alls. I övrigt rapporterade deltagarna allt mellan 1 och 18, av max 21 mag-tarmsymtom.

Antalet rapporterade mag-tarmsymtom skilde sig inte mellan vilken operationsmetod man använt – däremot rapporterades fler symptom av kvinnor, jämfört med män.

– Åldern varierade mellan 18 och 75 år, medelåldern var 49 år. Så det är en spretig grupp, konstaterar Kaisa.

Det som överraskade henne mest var *omfattningen* av symptom för denna patientgrupp.

Finns ingen ”quick-fix”

Studien handlade också om fysisk och mental hälsa.

– Vi tittade på faktorer som kunde påverka fysisk och mental hälsa. Det enda vi fann som var statistiskt signifikant var just *antalet* symptom samt ålder. Det fanns en koppling som gick ut på att ju *fler* symptom, desto sämre fysisk och mental hälsa upplevdes av patienten. Kopplat till ålder innebär det: Hög ålder – sämre fysisk hälsa, låg ålder – sämre mental hälsa, vilket inte skiljer denna grupp från normalbefolkningen

Problemet är att det finns inga ”quick fixes” för dessa symptom, påpekar Kaisa.

– Det jag ville lyfta fram och peka på är vikten av att de tas på allvar, så att man verkligen försöker hjälpa dem!

Vad besvären beror på vet man inte exakt.

– Men kanske har kolon en mer omfattande betydelse än att bara ta tillbaka vätska till kroppen. Här finns det utrymme för nya studier: Vad får det för konsekvenser att ta bort tjocktarmen?

Den här studien presenterade Kaisa på en konferens i USA förra våren.

– Jag fick då en fråga som gick ut på att ”sådana här besvär har vi väl lite var och en”. Då var det bra att ha ett vetenskapligt material att luta sig mot för att kunna konstatera

att den här patientgruppen har det i mycket *högre omfattning*, minns hon.

Båda dessa studier finns publicerade och går att söka på PubMed.

Vårdkvalitet

– I avhandlingen ingår också två opublicerade studier – en som just är inskickad för publicering, och en som ska skickas in.

Den som just är inskickad handlar om vårdkvalitet.

– Den utgår från mina kliniska erfarenheter. Det är många patienter som ringer hit till oss på öppenvårdsmottagningen – ofta består deras problem i att många av den sjukvårdspersonal som finns där de bor *inte kan* något om deras sjukdom. Det leder till att de kan känna en otrygghet.

Problemet kom även upp i fokusgruppintervjuerna.

Patienter vet inte vart de ska vända sig med sina problem

Studien om vårdkvalitet visar att ju färre symptom man har, desto nöjdare är man med den vård man får.

– Även denna studie visar alltså på att man behöver fokusera mer på patienternas besvär, slår Kaisa fast.

Dessutom visar den att de patienter som fått specialistvård – dvs. fått vård på öppenvårdsmottagningen på Karolinska, som är de enda specialisterna i området – var mer nöjda med den vård de fått.

– De flesta av patienterna på andra håll i landet (med några få undantag) kallas bara till endoskopiska undersökningar. Problemet är att de inte vet vart de ska vända sig – eftersom många inte vet vem som ansvarar för deras vård.

– 26% av dem var tveksamma till att uppsöka sin mottagning igen – motsvarande siffra *här* på öppenvårdsmottagningen var 4%. Med tanke på att dessa patienter går i surveillance för cancer, är 26% en hög siffra, avslutar Kaisa Fritzell.

Per Lundblad

Fotnoter

Fotnot 1: Kaisas avhandling har titeln *Familial Adenomatous Polyposis. A patient perspective on life after surgery.*

Fotnot 2: Svenska polyposregistrets öppenvårdsmottagning finns på Gastroenterologiskt öppenvårdscentrum, Gastrocentrum Medicin, Karolinska Universitetssjukhuset, Solna.