

Mød Patient Interview med Charlotte
Interviewed af Jazzmin, Charity Officer, Myrovlytis Trust

Jazzmin: Hej, mit navn er Jazzmin, og jeg er Charity Officer på BHD Foundation, som forvaltes af Myrovlytis Trust. Vi finansierer forskning og øger bevidstheden om BHD, og jeg er glad for i dag at tale med en BHD-patient fra Danmark, Charlotte, mange tak for at være med i dag.

Charlotte: Tak, for at invitere mig.

Jazzmin: Så jeg har hørt en lille smule om din baggrund, men jeg tænkte, lad os starte fra begyndelsen, vil du fortælle mig om de begivenheder, der fører til at du bliver diagnosticeret med BHD.

Charlotte: Ja, det vil jeg med glæde gøre. Jeg var 43 år gammel, og jeg vågnede op og min ryg gjorde meget ondt, og jeg var super forundret over det, fordi jeg ikke kunne huske at have gjort noget forkert. Og så, faktisk, tre uger gik med at have rygsmerter, og jeg troede, jeg ville slags komme over det, og jeg havde også en masse problemer med at løbe. Jeg løber hver dag eller hver anden dag, men jeg havde svært ved at gøre det, og blev meget hurtigt forpustet. Så jeg googledede en masse og fandt, at åh ja du kan blive forpustet, hvis du har en hold i ryggen, så jeg var så sikker på, at det var det. Så til sidst, tænkte jeg, måske skulle jeg gå til lægen. Så jeg gik derhen, og hun opdagede straks, at jeg havde en pneumothorax, således at en lunge havde haft en spontan punktering. Og jeg havde simpelthen gået med det i tre uger og troet at der var et hul i ryggen. Så selvfølgelig kom jeg på hospitalet, og jeg var, jeg tror, det var fire dage på hospitalet. Og jeg fik så mange sjove kommentarer på hospitalet, at det normalt var unge mænd, der var atletiske og meget høje, så det var super sjovt, at jeg passede med ingen af disse beskrivelser, jeg ikke er meget høj og en kvinde, og ikke er så ung. Så jeg syntes også, det var fint, jeg tog ind på hospitalet, det blev fikset, og jeg var egnet til at fortsætte med mit liv, jeg har fire børn og et fuldtidsjob, så jeg var ligesom, det er okay. Det var sjovt. Det var en sjov historie at fortælle, men intet mere end det. Og så et halvt år senere min søster fik en pneumothorax ligesom mig. Og vi er meget ens, selv om vi ikke er tvillinger, vi ser meget ens ud. Så det var endnu sjovere hun tog på det samme hospital som mig, hun fik de samme kommentarer, som jeg fik, og vi var ligesom, åh det er så super mærkeligt. Vi er endnu mere ens, end vi troede. Ingen af os tænkte på et syndrom eller at have en genetisk lidelse overhovedet. Hun fortsatte faktisk med at få flere pneumothorax, jeg tror, det var fem eller seks gange. Og så kom hun til sidst på et hospital, hvor der var en lunge specialist, og hun fortalte historien hver gang hun kom ind med en pneumothorax, først var det min søster og nu mig. Og her er der en læge siger, jeg har hørt om bhd, måske skulle du få dig selv testet, med din søster, fordi du måske har det. Og det førte til, at vi opdagede, at vi havde BHD.

Vi fandt ud af, at det var fra vores far, men han har ikke oplevet nogen problemer, hverken med pneumothorax, cyste, nyrer eller hudproblemer. Og det gælder også hans far eller mor. Nu ved vi ikke, hvem af dem har BHD.

Jazzmin: Når din søster fortalte dig, at de troede, at det potentielt kunne det være noget, der hedder BHD, hvordan fandt du en læge for at få først og fremmest genetisk testning og derefter skal overvåges.

Charlotte: Så Danmark er et lille land. Og så er der ikke så mange BHD genetiske eksperter. Der er en i Københavnsområdet, og vi gik til et interview med hende. Det er hende, der taler med alle BHD-patienterne. Så vi gik sammen for at snakke med hende om det før testen og derefter også efter at have taget testen og blive underrettet om, at vi begge havde BHD. Det er et offentligt sundhedsvæsen i Danmark. Så du bliver automatisk tilmeldt systemet. Jeg får en CT-scanning hvert andet år for at få øje på eventuelle cyster i nyrene.

Jazzmin: Så det bringer os videre til nyrene. Du havde en pneumothorax, og så tror jeg, du også har nogle cyster i nyrene, er det korrekt?

Charlotte: Ja. Så efter at være blevet diagnosticeret blev vi scannet, og alt så ganske godt ud. Så jeg tror, vi begge var overbeviste om, at okay, vi kan lide af pneumothorax men forhåbentlig er det bare det. Vi fik også at vide, at ikke alle får cyster på deres nyre. Der gik to år, og så havde jeg en scanning igen, og der fandt de faktisk en cyste lige i midten af venstre nyre, og det var lige hvor du har alle vener og kar, der forbinder nyren, og cysten var tre centimeter i diameter.

Jazzmin: Hvad gjorde de på det tidspunkt?

Charlotte: Så først ville de sikre sig, at det var godartet tumor. Så de tog en biopsi fra nyrene for at kontrollere, hvilken type tumor eller hvilken type cyste det var, og jeg fik at vide (det var ikke 100% bekræftet, men næsten 100% bekræftet), at der var en kromofob RCC (Renal Cell Carcinoma). Så jeg var ikke i tvivl om, at jeg ønskede det fjernet, selv om det ikke var super stort, men det er vokset fra ingenting til tre centimeter inden for to år. Det var faktisk lige da COVID-19 startede. Jeg var planlagt til den 12. Marts, Og den 11. marts lukkede Danmark med COVID-19, så alt blev aflyst. Men heldigvis var det bare dagen efter klokken otte, at jeg var planlagt, så de ikke havde tid til at annullere min operation.

Jazzmin: Du vidste, at der var en risiko for, at der kunne være en cyste, som kunne være kræft, der kunne vokse, men kun omkring 1 / 3 af patienterne ikke udvikler en form for tumor i deres nyre. Da du fik at vide om cyste, hvordan følte du, og havde du nogen ressourcer til rådighed til at hjælpe dig?

Charlotte: Jeg var overrasket over, at der var en cyste overhovedet. Men da jeg fik at vide, at der var en cyste, jeg tror, jeg var forberedt på, at det kunne være noget, der ikke var godartet. Ja, måske en kromofob, da det er den sædvanlige cyste for vores syndrom. Jeg tror, jeg var forberedt på det, og at jeg kunne gå gennem en operation og få cysten fjernet. Du har en masse tanker, om at være bange for, hvad der vil ske, havde det allerede spredt sig eller var jeg bare heldig at finde cysten meget tidligt og få den fjernet. Og jeg håbede på det sidste, at det blev opdaget tidligt, og mange gange tænkte jeg på, hvor heldigt det var, at vi faktisk blev diagnosticeret, at min søster havde fem til seks pneumothoraxes. Hvis hun bare havde haft en, ville jeg heller ikke have fået diagnosen. Og jeg ville nok have haft en uopdaget cyste. Jeg kunne ikke mærke det. Jeg følte mig helt rask. Så det ville jeg ikke have opdaget, før det var for sent. I den forstand tænkte jeg en masse om, hvor heldigt det var, at jeg rent faktisk blev diagnosticeret. Det er så vigtigt, at screeningen er så vigtig, og derfor har vi så brug for denne diagnostisering.

Jazzmin: Hvilken operation endte du med at få?

Charlotte: Så jeg fik at vide, at det var et ganske vanskeligt sted, at cysten var placeret i, fordi det var i det centrum af nyrerne, og normalt sidder det på overfladen, og så vil du foretage en delvis nephrectomy, men de var ikke sikre på, at de var i stand til at gøre det. De advarede mig om, at det ville blive en svær operation, og så falder du dig i søvn, du ved ikke, hvad der sker, og når du vågner, er du ikke helt vågen. Så du er slags i en sovende tilstand, men du kan stadig fornemme og høre alt, hvad folk taler om omkring dig. Og jeg kunne fornemme, at de ikke kun lavede en delvis nephrectomy, de fjernede faktisk hele nyren. Det var så svært for dem at bare fjerne cysten, da den var vokset så meget ind i vævet af nyrerne, det ville ikke have været et problem, hvis det var på overfladen, men det var ikke. Det var midt i nyrerne, så de ikke kunne, så de tog hele min nyre.

Jeg følte mig ganske sårbar, vil jeg sige, fordi inden for et par uger gik jeg fra at føle mig helt sund, til at have en cyste i min nyre, være bange for, hvad det kunne betyde at kun have en nyre. Det var ikke, hvad jeg troede, jeg ville gå igennem, hvis jeg så tilbage bare fire uger.

Jazzmin: Hvordan var helingsprocessen, og hvilke råd ville du give til en anden, der skal gennemgå den samme eller lignende procedure?

Charlotte: Før denne operation gjorde jeg en masse i form af bare at holde mig i god form. For mig, der har det været faktisk virkelig vigtigt, da jeg had min pneumothorax, fordi det var der, at jeg virkelig kunne føle, at der var noget galt med min krop. Så for mig, at tage en løbetur hver anden dag er vigtig, fordi så ved jeg, om jeg har en pneumothorax eller ej, fordi hvis jeg har en, kan jeg ikke trække vejret ordentligt. Og selv om jeg vidste, at jeg havde en cyste i min nyre jeg holdt på at holde mig i god form, fordi jeg ønskede at være klar til helingsprocessen. Og jeg tror, det gik overraskende hurtigt. Jeg meddelte mit job, at jeg skulle være hjemme i seks uger, men det var jeg faktisk ikke, jeg var mig selv meget hurtigt. Jeg var ude af hospitalet inden for to dage. Og så efter et par uger var jeg i stand til at gå og være i stand til at løbe og gå længere og længere afstande, så jeg var, jeg troede på det tidspunkt var jeg egnet til at arbejde. Jeg har ikke et hårdt arbejde, bare sidder ved min computer, og jeg troede, jeg var egnet til at gøre det efter et par uger. Så jeg var overrasket, faktisk hvor hurtigt det gik.

Jazzmin: Og kun at være på hospitalet i to dage efter proceduren så godt.

Charlotte: Ja, jeg tror, jeg er imponeret af lægere og sygeplejerskerne, fordi jeg havde det så godt. Og selvfølgelig har du et ar, og det gør lidt ondt. Men at være hjemme, bare med enkle smertestillende midler virkede. Og måske var det på grund af COVID-19, hvorfor jeg blev sendt hjem, men det var faktisk rart for mig.

Jazzmin: Jeg er glad for jeg tror at komme sig derhjemme, hvis du er sikker på at gøre det er meget rart, fordi så kan du være omgivet af de mennesker, du holder af.

Charlotte: COVID-19 var også en god periode, hvor man kunne være sammen med hele familien. I marts 2020 var alle hjemme enten på arbejde eller hjemmeundervisning. Jeg tror, at det er meget vigtigt at være omgivet af den nære familie efter en sådan procedure og også at man føler sig sårbar. Du vil bare være så tæt på din familie som muligt. Så hvis du kan arrangere det, vil jeg virkelig anbefale det. Også at sikre, at du træner og får motion, før proceduren, men også at være tæt på nogle familie eller venner efter proceduren.

Jazzmin: Du sagde, at i første omgang havde været lidt af et chok det der skete med denne procedure, men at være i stand til at tale og diskutere det, er så vigtigt og rigtig godt.

Charlotte: Det er også en anbefaling, der hjalp mig meget. At have erkendt, at jeg har en cyste, at være bange for alt, vil jeg nu overleve dette?, er jeg nu en kræftpatient?, der har det at tale med en masse af dine venner og også din familie hjulpet en masse. Og du føler, at du har et helt hold, der håber på din helbredelse. Og det hjælper, når du er på den anden side, tænker okay, men nu er jeg rask igen.

Jazzmin: Hvilken indvirkning har BHD på din hverdag?

Charlotte: Jeg vil sige, da jeg blev diagnosticeret med BHD, fik jeg at vide at jeg ikke måtte dykke for meget, hoppe ud af et fly med en faldskærm, spille trompeter. Men ingen af disse ting, var noget jeg ønskede at gøre. Så i den forstand kan jeg leve med det. Jeg følte ikke, at jeg mistede noget, ved ikke at gøre disse ting. Jeg har rejst meget i mit liv, men jeg vil sige, at denne nyre cyste og at være klar over, at jeg kun har én nyre, og jeg ved også, at jeg har nogle store cyster i mine lunger har faktisk sat en grænse for min iver efter at rejse. Jeg vil sige, jeg er ret nervøs for at rejse til et land, hvor jeg får en pneumothorax, og ikke at være i stand til at køre hjem. Jeg har et job i en international afdeling, og det var faktisk hensigten, at jeg skulle rejse meget, men lige nu er jeg i en tilstand, hvor jeg kan rejse i Europa, men jeg ønsker ikke at rejse uden for Europa. Jeg tror, at jeg kan mærke, at det begrænser mig. Og mine børn siger også, kan vi aldrig rejse andre steder? Og måske ikke, måske ikke med mig. Måske kan de.

Jazzmin: Der er så mange smukke steder i Europa. Der er stadig så mange steder, jeg vil udforske, så det er fornuftigt at gøre det, du føler, du er komfortabel med.

Charlotte: Ja, jeg føler mig ikke tryk ved at rejse uden for Europa.

Jazzmin: Med hensyn til at have en nyre har lægerne bedt dig om at overvåge eller tage nogen medicin?

Charlotte: Nej faktisk slet ikke. Så jeg tror, jeg havde en hurtig bedring, så jeg fik nogle smertestillende piller, men intet andet, og meget heldigvis var tumor og cyste ikke vokset ind i andre organer. Så vi var heldige at finde den i et så tidlig stadie. Jeg får opfølgning, hvert år får jeg en scanning, fra min hals og ned til mine ben for at sikre, at alt er i orden.

Jazzmin: Ved du, om det er en CT-scanning eller en MR-scanning?

Charlotte: En CT-scanning med kontrastvæske.

Jazzmin: Og for folk, der måske ikke er begyndt at have scanninger endnu, kan du kort beskrive, hvad det vil sige at gå gennem en CT-scanner?

Charlotte: Ja, du får en kontrastvæske, og det føles som om du tisser i bukserne.

Jazzmin: Jeg har hørt om dette!

Charlotte: Så ja, så du føler at du har metal i munden, og så føler du slags en varm væske går gennem din krop, og derfor føles det som om du tisser dine bukser.

Jazzmin: Men det gør du ikke.

Charlotte: Nej, det gør du slet ikke. Sådan føles det virkelig. De er rigtig gode til at fortælle dig det før proceduren og før scanningen. Så du er klar over det. Men første gang tænkte jeg, Okay, det er sådan det føles, det er virkelig sandt. Jeg skal lige tjekke det bagefter.

Jazzmin: Så i betragtning af hvad du ved nu om BHD nu, hvad ville du fortælle dit yngre selv, der lige var blevet diagnosticeret.

Charlotte: Jeg tror, jeg var super optimistisk i forhold til diagnosen. Og hvad jeg ved nu, var jeg var så sikker på, at jeg ikke ville få en nyre cyste. Jeg tror, at hvis jeg ville gå tilbage, ville jeg ikke sige noget, fordi et par år, med bare at være glad og føle sig heldig, ville jeg ikke ødelægge, at ved my ældre selv, der fortæller min yngre selv, at du vil få en nyre cyste, det ville bare have bekymret mig meget. Jeg tror, det at starte ud med at være positiv og tænker dette vil ikke ske for mig, var okay.

Jazzmin: Under denne optimisme, men på samme tid stadig går til screening, så du har fået at sikkerhedsnet der.

Charlotte: Men jeg tror, jeg kiggede meget på min familie, fordi tilsyneladende har de BHD og har det så godt, og ingen af dem vidste om det.

Jazzmin: Du nævnte du har fire børn, er det rigtigt? Har du talt om genetisk testning med dem i fremtiden overhovedet?

Charlotte: Ja, så de er alle fire klar over dette, og vi som familie har fået at vide, at vi skal vente, indtil børnene er 18 og lad dem beslutte sig for at tage den genetiske test, og jeg tror, det er den gode måde at gøre det på, fordi så de kan beslutte på egen hånd. Jeg synes, det er en del af deres viden nu, at de kunne have syndromet, så jeg tror, at de alle er helt klar over, at de ikke ønsker at gå til dyb dykning, før de bliver testet. Så alle af dem er helt klar over symptomer og har også fulgt både mig og min søsters rejse. My ældste datter, hun er over 18. Hun er blevet testet positiv for BHD. Man tror, det vil ikke ske for en selv, og jeg tror, hun havde de samme tanker, at hun ikke havde BHD. Det har hun. Jeg tror, det var et chok, men vi havde en god samtale med den genetiske ekspert, fordi min datter var meget interesseret i at høre om, hvad med hendes børn, og om hun skulle gøre nogle former for sortering af æg.

Jazzmin: IVF slags ting.

Charlotte: Ja, præcis. Jeg tror, de var rigtig gode til at berolige os og sige most folk har en form for syndrom. Så vi kender vores nu. Men de fleste mennesker har en form for syndrom, og vi kan rent faktisk leve med BHD. Vi kan leve meget normale liv, jeg vil sige helt normale liv. Indtil jeg var 43, troede jeg, der ikke var noget galt med mig, jeg var aldrig syg. Så du kan få et rigtig godt liv, og jeg kender folk fra min familie, der har BHD, som også har levet meget normalt.

Jazzmin: Det fantastisk at høre, især nyttigt for dem, der er nydiagnosticeret. Det kan jeg bede dig om at dele.

Charlotte: Og jeg er virkelig glad for, at jeg opdagede meget sent i mit liv, fordi i den forstand du ser tilbage og tænker, ja, hvis jeg havde et sundt, godt liv indtil nu, selvfølgelig kan jeg fortsætte med det. Så måske det kunne være anderledes, hvis du er meget ung og blive diagnosticeret.

Jazzmin: Så en ting, vi har været inde på i hele dette interview er, at ikke mange klinikere og læger kender BHD. Hvis vi havde en ideel verden, hvor himlen er grænsen, hvad ville du gøre for at øge bevidstheden om BHD, eller hvad vil du se BHD fundament gøre for at øge bevidstheden om BHD?

Charlotte: Jeg tror, genetiske sygdomme er udiagnosticeret. Andre dele af vores familie havde også BHD. Jeg tror, det kunne have været opdaget, meget tidligt for mig og min søster, og det gjorde det bare ikke. Det var et rent tilfælde, at det blev opdaget. Og jeg tror der er en masse andre som os, der har pneumothorax, og alle bare har en sjov historie, fordi du ikke er ung og høj og mandlig. Og bare at disse læger bliver klar over, at have pneumothorax, kunne også være et symptom på BHD, kunne virkelig øge bevidstheden. Jeg har ikke mødt nogen læger fra afdelingen, der var klar over det.

Jazzmin: Og måske er det også dem i forreste linje, fordi pneumothorax er noget, du vil blive bragt ind med. Så det er de mennesker, vi har brug for at målrette. De respiratoriske læger og måske endda A&E læger, der ser nogen komme ind med af historien om pneumothorax.

Har du noget andet, du ønskede at tilføje til på alle?

Charlotte: Jeg synes, det skal understreges, at det ikke er noget, der vil give dig et handicap i de fleste tilfælde. Jeg ved, at der kan være alvorlige tilfælde, så selvfølgelig er det et handicap, men i mange tilfælde, og med de mennesker, jeg kender nu, har det ikke været et handicap, og jeg tror, det er virkelig vigtigt at sige, at du kan leve et ganske normalt liv ligesom alle andre med BHD.

Jazzmin: Tak så meget Charlotte.