

# Sådan er det gået Anna Simonsen



Øjensygdommen RPE65-relateret nethindedystrofi betød i mange år, at Anna Simonsen ville blive blind omkring 30-årsalderen. Men med den revolutionerende genterapi **Luxturna**, der kom på markedet i 2018, var der pludselig håb forude. Sammen med Øjenforeningen kæmpede Anna Simonsen og hendes familie for, at Luxturna skulle godkendes som standardbehandling herhjemme, hvilket skete i april 2020. På det tidspunkt havde familien Simonsen dog igangsat en plan B.

AF **Anna Simonsen** OG **Redaktionen** FOTO **Privat**

**I** **FORÅRET 2020** bragte **VÆRN OM SYNET** historien om den dengang 16-årige øjenpatient Anna Simonsen og den banebrydende genterapi Luxturna, der kan standse den særlige gendefekt RPE65-relateret nethindedystrofi, som Anna Simonsen bærer.

Sygdommen, der i daglig tale kaldes Lebers eller Lebers Kongenitale Amaurose (LCA), fører ubehandlet til blindhed hos patienterne i 30-årsalderen.

Problemet var dengang, at Medicinrådet, der tager stilling til ibrugtagningen af ny medicin, fandt, at Luxturna med en pris på mere end fem millioner kroner per patient var for dyr. Derfor blev behandlingen i første omgang afvist som standardbehandling for danske patienter.

Det svar accepterede Anna Simonsen og hendes familie imidlertid ikke. I et samarbejde med Øjenforeningen og den jævnaldrende pige Camille Christensen med samme diagnose lykkedes det at få rejst en større mediekampagne og en politisk debat om præmisserne for Medicinrådets afgørelse. I kombination med en ny aftale med det internationale lægemiddelfirma Novartis om en justeret prismodel, hvor der kun betales, hvis behandlingen har effekt, førte mediekampagnen til, at Medicinrådet i april 2020 godkendte Luxturna som standardbehandling – et stort gennembrud for de 33 patienter, der har sygdommen herhjemme, og hvis fremtid afhang af behandlingen.

På det tidspunkt var Anna Simonsen imidlertid på vej fra Dragør til London. På grund af usikkerheden om, hvorvidt Luxturna

ville blive godkendt i Danmark, havde hun og hendes far, Jens-Jacob Simonsen, besluttet at flytte til England. Her havde man som det første europæiske land, og før den danske afvisning i 2019, besluttet at tilbyde Luxturna som standardbehandling gennem det offentlige sundhedsvæsen. Det var ikke nogen nem beslutning for familien Simonsen, men fordi Anna Simonsens far var så heldig at finde et job i London, og hendes mor og andre bidrog økonomisk, kunne det lade sig gøre. Alle anstrengelserne gav heldigvis pote, og 6. og 20. juli 2021 blev Anna Simonsen behandlet med Luxturna på Moorfields Eye Hospital i London.

VÆRN OM SYNET har i den forbindelse fået lov til at gengive Anna Simonsens dagbog op til og efter operationerne, som du kan læse i det følgende, hvor du også får en opfølgning fra to af de i alt 11 danske patienter, der er blevet behandlet med Luxturna på Rigshospitalet i Danmark.



## Anna Simonsens dagbog

### før og efter Luxturna



MAJ 2021



24. maj 2021

### Forundersøgelse

I dag var min far og jeg på Moorfields-hospitalet for at få foretaget simple øjenundersøgelser. Derudover blev jeg booket til mørke- og synsfelttest, og professor Henderson, der skal operere mig, fortalte lidt om nogle af de andre genterapier mod RP, som Moorfields er med til at udvikle blandt andet til patienter med Bardet-Biedl syndrom. Jeg skrev også under på, at jeg accepterer risikoen ved operationen.

Da vi var færdige, besøgte vi Friends of Moorfields-shoppen, hvor vi købte merchandise, så jeg har nogle minder fra denne helt centrale begivenhed i mit liv. Jeg glæder mig til at komme i gang med behandlingen.



## JUNI 2021

2. juni 2021  
2 **Mørketest**

I dag var vi igen på Moorfields for at få foretaget mørketest. Testen foregik i mørke med et særligt udstyr, hvor jeg skulle se efter lysglimt med forskellige farver. Der var en del ventetid i mørke og lidt tekniske problemer med udstyret, men det gik fint alligevel. Alle på Moorfields er utroligt flinke, og det er altid en god oplevelse at komme der.

14. juni 2021  
14 **Kur af steroider**

I morgen skal jeg tage en Covid-19-test og starte på min medicin før operationen. Den består af en skrap kur af steroider, der er immundæmpende, så jeg ikke efterfølgende får en immunreaktion, og forebyggende mavepiller, så jeg ikke får mavesår af steroiderne.

## JULI 2021

6. juli 2021  
6 **Første operation**

Mit venstre øje, som er det dårligste, skal behandles i dag! Det bliver spændende. Jeg skal i fuld narkose, så jeg har ikke spist siden klokken seks i morges. Jeg håber og tror, at det hele kommer til at gå godt.



7. juli 2021  
7 **Sengeliggende**

I dag har jeg primært ligget i sengen derhjemme. Jeg får øjendråber i det opererede øje, så der ikke går infektion og inflammation i det. Lige nu kan jeg kun se med det ene øje, da det opererede er sløret på grund af den gasboble, som de har brugt til at løfte glaslegemet væk fra nethinden. Øjet er også rødt og gør lidt ondt, men jeg trøster mig ved, at professor Henderson sagde, at operationen var gået godt. I det hele taget var det en god oplevelse i går, hvor alle var søde og hjælpsomme.

8. juli 2021  
8 **Ventetid**

I dag har været stille og rolig. Jeg får øjendråber fire gange om dagen og oplever ikke den store forandring, men øjet er dog mindre rødt. Det gør stadig ondt, så jeg glæder mig til, at det heler lidt mere. Lige nu er det godt, at jeg først skal starte på David Game College igen til september.

15. juli 2021  
15 **Kontrol**

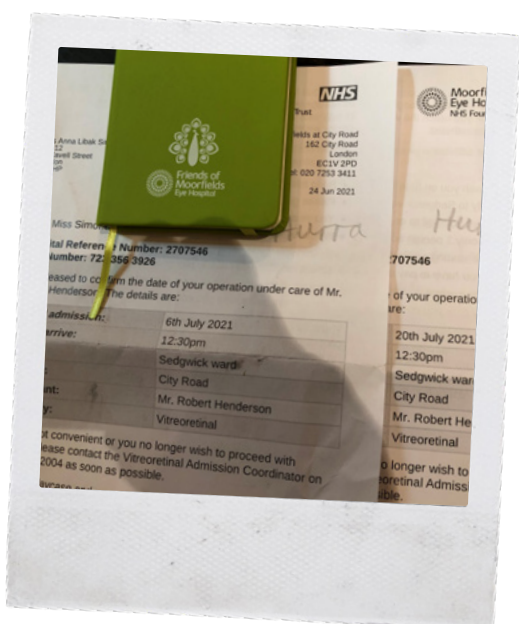
Vi har været på Moorfields til en kontrol af det venstre øje. Alt er, som det skal være, og jeg er begyndt at kunne se nogenlunde normalt igen i forhold til det, jeg plejer. Der er ikke så meget at lave, når synet er dårligt, men jeg hører podcasts, og jeg går nogle ture sammen med min far.

19

19. juli 2021

**Synet er tilbage**

Mit syn er normalt igen, og jeg laver de samme ting, som jeg plejer. Der er ikke så meget ændring at fornemme i forhold til før operationen, men det er jo stadig tidligt i forløbet, og den første operation var på mit dårlige øje. Jeg har besluttet ikke at have for høje forventninger til at forbedre mit syn, for jeg ønsker ikke at blive skuffet bagefter. Det vigtigste er at få stoppet, at mit syn gradvist bliver dårligere, og hvis det lykkes, er det en kæmpe succes. I morgen skal jeg opereres på det højre øje, der er mit bedste. Det er spændende, og jeg er sikker på, at det kommer til at gå lige så godt som med det venstre.



21

21. juli 2021

**Lettelse**

Operationen af det sidste øje er også gået godt, og jeg er lettet. Jeg har ligget ned hele dagen, hvilket er lidt kedeligt. Øjet er ligesom sidste gang lidt rødt og gør lidt ondt, men det går nok snart væk.

29

29. juli 2021

**For højt tryk**

Vi var til kontrol på Moorfields i dag, hvor de kunne måle, at mit tryk i venstre øje er for højt. Det var en kedelig nyhed, men lægen fortalte heldigvis meget hurtigt, at det er en udbredt reaktion på de steroiddråber, jeg får, og at det blandt andet er for at tjekke trykket, at jeg går til kontrol. Så jeg føler mig i gode hænder. Jeg

**RPE65-relateret nethindedystrofi**

RPE65-relateret nethindedystrofi er en sjælden øjenlidelse. I daglig tale kaldes den også Lebers eller Lebers Kongenitale Amaurose (LCA), hvor 'kongenital' betyder medfødt, og 'amaurose' betyder blindhed. I Danmark kender vi 33 patienter med diagnosen, der ubehandlet fører til blindhed i 30-årsalderen.

fik tryksænkende medicin med det samme og øjendråber med hjem, der skal holde trykket nede. Dem skal jeg bruge indtil næste kontrol om knap to uger.

31

31. juli 2021

**Venindetur**

I dag så jeg for første gang siden operationerne min veninde Molly. Det var superhyggeligt. Vi gik rundt i London, og vi spiste frokost sammen.

**AUGUST 2021**

12

12. august 2021

**Sidste kontrol**

I dag var vi til den sidste kontrol på Moorfields med professor Henderson. Alt var godt, og mit tryk i venstre øje er normalt igen. For første gang kunne

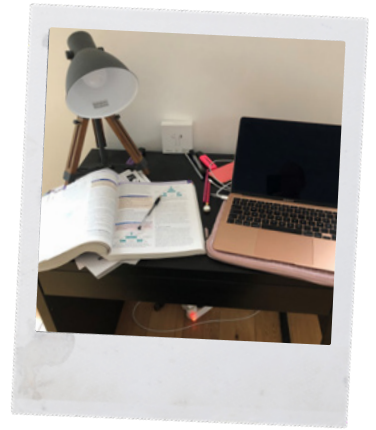
jeg se det øverste bogstav på den synstavle, som jeg har kigget på ved alle mine forundersøgelser – og jeg så det endda i halvdårligt lys! Oveni, at jeg sikkert ikke bliver blind, kan det nu endda være, at mit syn bliver bedre, end det var. Jeg kan nu igen dyrke sport, som jeg plejer, og jeg kan flyve til Danmark for at se min mor og mine veninder.

## Epilog

Anna skal ikke længere regne med at blive blind som 30-årig. Hun læser business, psykologi, tekstildesign og matematik på andet år på David Game College, der ligger tæt på Tower of London

og et par kilometer fra hendes hjem, så hun kan gå til og fra skolen. Studierne fylder meget, da hun gerne vil læse videre på et universitet.

På David Game College bruger hun en computer med lidt forstørret skrift, men hun læser i de almindelige lærebøger uden hjælpemidler. Til forskel fra før operationen kan hun nu se frem til at fortsætte studierne med



## Sådan er det gået andre patienter

Navn:

**Camille Christensen**

Alder: **18 år**

Dato for behandlinger:

**11. og 18. november 2020**



FOTO: PRIVAT

### Hvilke forandringer har du oplevet?

Allerede få dage efter operationen på det første øje begyndte jeg at kunne se med brug af mindre lys, og hurtigt efter kunne jeg se derhjemme med lys fra almindelige lamper frem for de store lamper på op til 1200 lux, som vi ellers har haft hængende. Jeg har fået hængt lyskæder op på mit værelse og kan nu se i 'hyggebelysning',

hvilket jeg ikke kunne før på for eksempel restauranter, hvor der ofte er mørkt med stearinlys. Om aftenen behøver jeg for det meste heller ikke at blive ledsaget længere eller famle mig frem med hænder og fødder. I skolen er jeg gået fra skriftstørrelse 70 til 20 på computeren og kan nu læse de papirer, som læreren deler ud. Det er kun, hvis jeg skal læse i lang tid, at jeg bruger en CCTV-skærm (forstørrelsesskærm), men jeg er ikke afhængig af den længere. Nu bruger jeg bare mine øjne eller et par læsebriller.

### Hvad betyder det for dig?

Jeg føler mig meget mere normal, og det gør, at jeg ikke behøver at være 'hende den handicappede'. Nu kan jeg bare være Camille. Jeg er lige startet på en ny skole, og der har jeg fortalt, at jeg ikke ser så godt, men det er langt fra lige så grænseoverskridende som tidligere.

### Er der noget, der fortsat er udfordrende?

Jeg er stadig stærkt svagsynet og har for eksempel svært ved at genkende ansigter, så jeg lærer folk at kende på stemmen.

### Hvad kan du nu se frem til, som du ikke kunne før?

Jeg planlægger en udvekslingstur til USA til næste år, hvilket jeg ikke turde før operationen. Men med udsigt til, at jeg formentlig kan se resten af livet, så har jeg fået mod på det, ligesom jeg nu også tør planlægge min fremtidige uddannelse til lærer.

brug af ganske få hjælpemidler. Det såkaldte 'smartboard' (en interaktiv tavle) i matematik er stadig en udfordring, men Anna Simonsen kan se det på sin egen computer, hvor hun kan zoome ind på tavlen.

Anna Simonsen er stadig svagsynet og mørkeblind, men det er tydeligt, at der er sket forbedring siden 12. august 2021. Hendes nystagmus (øjenrystelser) er blevet mindre udtalte, og hun kan også se bedre på afstand, ned ad trapper og når belysningen skifter fra mørke til lys som i for eksempel undergrundsbanen, hvilket alt sammen er med

til at gøre hendes hverdag lettere. Når hun skal sent hjem om aftenen fra veninderne, kan hun altid tage en taxa, og sådan er hun blevet god til at finde løsninger, der gør, at hun nu kan leve et mere frit liv, fuldkommen som sine jævnaldrende. Fremtiden tegner derfor på alle måder lys for Anna Simonsen. ■

Læs eller genlæs VÆRN OM SYNETS interview med Anna Simonsen fra 2020 her:

→ [ojenforeningen.dk/annasimonsen](https://ojenforeningen.dk/annasimonsen)

Navn:

**Julie Andersen**

Alder: **22 år**

Dato for behandlinger:

**2. og 9. december 2020**



FOTO: PRIVAT

### Hvilke forandringer har du oplevet?

Allerede få uger efter operationerne oplevede jeg, at farver på for eksempel fjernsynet så anderledes ud og var mindre grå end førhen, hvor jeg ofte havde svært ved at skelne farver fra hinanden og se kontraster. De store lamper, som vi havde hængende derhjemme for at give ekstra lys, begyndte at blænde mig, ligesom solen også blev skarpere. Tidligere gik jeg ikke med solbriller, men nu kan jeg ikke leve uden. Når jeg går i

butikker eller tager offentlig transport, behøver jeg ikke længere gætte mig til, hvad der står på skiltene, men kan selv finde rundt.

### Hvad betyder det for dig?

Jeg har fået meget mere frihed. Jeg skal ikke længere skynde mig hjem inden, at det bliver mørkt, eller få andre til at ledsage mig i mørke. Tidligere sagde jeg ofte nej til at tage med til for eksempel fester, fordi de tit foregår i dæmpet belysning. Når jeg skulle på restaurant med mine venner, måtte vi altid vælge de mørke restauranter med stearinlys fra. På den måde følte jeg mig ofte i vejen eller til besvær, men nu kan jeg deltage på lige fod med mine venner og uden, at de skal tage hensyn til mig. Jeg kan også tage til de ridestævner, jeg har lyst til nu. Før kunne jeg kun deltage i dem, hvor der var lys nok, så jeg var sikker på at kunne se de bogstaver, som man skal ride efter.

### Er der noget, der fortsat er udfordrende?

Nej, det er der faktisk ikke noget, der er.

### Hvad kan du nu se frem til, som du ikke kunne før?

Jeg kan begynde at tage livet mere afslappet, fordi jeg ikke er bange for at miste synet. Inden jeg blev opereret, følte jeg, at jeg skulle nå det hele på den halve tid, som for eksempel at vinde DM i dressurridning, få mit eget ridecenter og komme ud og se verden. Alt det har jeg nået, så nu skal jeg nyde, at jeg fremover kan tage tingene med ro.