

**GI HENNE GODE
DAGER:** Det handler
om å gi henne et godt
liv. Selv om det blir kort.



Den eneste i Norge med sykdommen

Et helt liv på få år

Marlene Ramberg kommer gående mot oss i høstsolen. Hun har med sin datter Novalie i vogn. Mørke, store øyne titter på oss, et raskt smil i fjeset når vi stryker henne på kinnet og sier hei.

TEKST: Lena Ronge FOTO: Charlotte Wiig og privat

Vi går forbi barnehagen til Novalie. Hun har ikke vært der på en uke, en liten forkjølelse har satt stopper for det. Marlene setter seg på huk foran vognen, tar hånden til Novalie.

– I morgen skal du få komme tilbake til barnehagen, vennen min. Nå skal vi til lekeplassen så du kan få vind i håret!

For to år siden, kunne fire-åringen ha gått dit selv. Eller helst ville hun kanskje løpt.

Nå klarer hun ikke holde hodet oppe uten støtte. Novalie har den alvorlige, genetiske sykdommen INCL, en progredierende sykdom som gir et svært forkortet livsløp. Marlene legger Novalie i den store husken, gir henne fart så vinden tar tak i håret. Hun forteller.

– Novalie var høyt og lavt. Utviklet seg som andre barn, lo og tullet, løp mer enn hun gikk. Vi begynte å stusse litt den våren hun fylte to år. Hun fikk dårligere balanse, noen ord forsvant plutselig, hun sluttet å peke på alt hun så.

Øynene til jenta i husken,

glir igjen. Hun blir fort sliten, forteller Marlene og setter seg sammen med henne, kysser henne på kinnet, stryker det lange håret. Et flyktig smil sees igjen i fjeset til den lille jenta.

NOE MED BLIKKET

Henrik Diego Claesson står i døren med en flaske håndsprit.

– Er hånden din her? spør han, før han gir oss en dose.

Han har øyesykdommen RP (Retinitis pigmentosa) og er nesten blind. Henrik er pappaen til Novalie.

Han løfter henne opp av vognen og setter seg med henne på fanget i sofaen. Øyesykdommen til Henrik er progredierende, han vil sannsynligvis miste synet helt med tiden. Han har akkurat kommet hjem fra to dagers løpetrening med RP-foreningen.

– Det er viktig med fellesskapet jeg finner der. Men jeg savner alltid Novalie når jeg er borte.

Marlene lager kaffe, vi setter oss sammen med de to i sofaen. Vi er tilbake til tiden da paret skjønnte noe var galt.

– Hun sluttet også å følge



UTVIKLET SEG HELT NORMALT: I tillegg var Novalie en skikkelig blid unge.

Livet gikk et øyeblikk i tusen knas

GRIP ØYEBLIKKET:
De har en hengekøye
på verandaen, der er
det deilig å være.



blikket når vi pekte på noe. En liten periode fikk hun også noen ufrivillige bevegelser, noen rykninger vi ikke skjønnte hva var.

De tok med datteren på legevakten, ville finne ut av hva rykningene kunne være. Marlene smiler forsiktig.

– Der sjarmerte hun alle i senk, slik hun pleide.

På legevakten mistenkte de ikke noe alvorlig og ba paret ta kontakt med fastlegen dersom rykningene vedvarte.

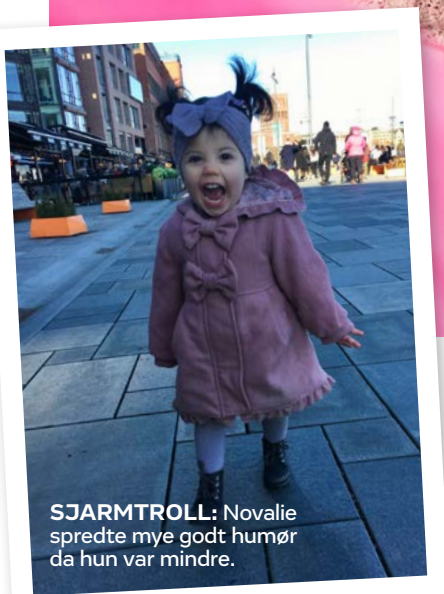
– Fastlegen kunne heller ikke se noen grunn til bekymring. Men fordi han kjente meg og kunne se jeg var redd, sendte han oss videre. Vi var først på Ullevål sykehus hos en barnenevrolog. Hun var usikker, noen teorier kom på bordet. Barneautisme var en av dem. Samme høst ble det opprettet et team som skulle starte en utredning for å finne ut hva som kunne være galt.

ALT VI IKKE VILLE SE

Novalie satte ofte mat i halsen og det viste seg at hun bare hadde noen millimeter klaring i halsen til å få maten ned. En stund trodde de at det at det var så tett, kunne være grunnen til at utviklingen hennes hadde stoppet litt opp. Det første som ble gjort, var derfor å fjerne mandler og polypper.

– Vi merket faktisk også en liten bedring etter operasjonen. Balansen ble litt bedre og noen ord kom tilbake.

Men håpet fikk de bare beholde noen dager.



SJARMTROLL: Novalie spredte mye godt humør da hun var mindre.

– Så begynte vi å se alt vi ikke ville se.

Det ble tatt en MR av hodet og flere blodprøver. De fikk beskjed om å være tålmodige, at resultatet nok ikke

ville være klart før etter to – tre måneder.

– De ringte etter en uke.

Vi ble bedt om å komme til sykehuset for en samtale.

Bildene viste

at Novalie hadde de samme skadene på hjernen som mennesker med demens. De tok en hudbiopsi av Novalie, som måtte sendes ut av landet for analyse. Etter kort

tid ble Marlene og Henrik innkalt til genetisk avdeling på Rikshospitalet.

– Vi trodde vi skulle inn for nye prøver. Men det viste seg at diagnosen var funnet, at hun hadde INCL. Hun er den eneste i Norge som har denne sykdommen nå.

Marlene ser på oss, stemmen høres knapt.

– De forklarte oss hva denne sykdommen innebar, hvor dårlig hun kom til å bli. At hun ville dø tidlig. Livet gikk et øyeblikk i tusen knas.

BIOTEKNOLOGISK REVOLUSJON

Sigrud Bratlie, har sammen med samboeren Hallvard Kvale, skrevet boken *Fremtidsmennesket: Hva den bioteknologiske revolusjonen betyr for deg*. Bratlie har en PhD i molekylærbiologi, Kvale en PhD i samtidshistorie. De har begge en fortid i Bioteknologirådet.

I boken forklarer de hvordan biologien i alle livets faser nå kan la seg overstyre av bioteknologien, hvordan vi i fremtiden kan ta en større kontroll over egen evolusjon.

– Som oftest vet ikke foreldrene at de er bærere av en alvorlig genfeil, før de får et sykt barn.

De er uheldige ofre for naturens nådeløse lotteri. I nesten fire milliarder år har

**En fremtid
uten Novalie,
er umulig
å forberede
seg på**

FORT SLITEN: Novalie har ikke språk lenger, men kommuniserer allikevel på sitt eget vis. Mamma kiler henne med et blad, men hvor mye merker hun?



dette lotteriet foregått på naturens premisser og vi har hatt få muligheter til å påvirke det. Slik er det ikke lenger, skriver paret.

– De siste tiårene har bioteknologien gjort det mulig å hacke menneskets biologi: Vi kan dyrke celler i laboratoriet, omprogrammere dem så de gjør andre oppgaver enn de opprinnelig var satt til. Med bioteknologi endres livets spilleregler.

MEDISINSK GJENOMBRUDD

Genterapi er et av fremskrittene de gir plass i boken. Det handler om å behandle sykdom ved å gjøre genetiske endringer i kroppens celler. Genterapi gir håp til dem som har vært ekstra uheldige i livets lotteri. En av de viktigste

NATANIEL VAR HELTEN: Ingen fikk Novalie til å le, slik som ham.

teknologiene i denne sammenheng heter CRISPR. CRISPR gjør det mulig å endre i cellenes DNA på en presis måte. For sykdommer som skyldes feil i et gen, kan behandling med CRISPR brukes til å rette opp «skrivefeilen» i DNA-et som har forårsaket genfeilen.

For sykdommer som den Novalie har, har forskning vist at genterapi kan bremse forverring av tilstanden, forklarer Bratlie. Dette er et stort gjennombrudd. Likevel kan de færreste som får genterapi regne med å bli helt friske. Sykdommen kan allerede ha

gjort irreversibel skade på kroppen. Kroppen består dessuten av 37 billioner celler, og hvis du er født med en alvorlig genetisk sykdom, er det skrivefeil i DNA-et i alle disse cellene. Å rette opp feilen i hver eneste celle er en nesten umulig oppgave. Slik behandling vil kunne bidra til å bremse sykdommen og lindre symptomene, men kan bare i unntakstilfeller gjøre pasienten helt frisk.

«DESIGNERBABYER»

Men med CRISPR er det også mulig å reparere en genfeil i et befruktet egg som



FREMTIDSMENNESKET

Sigrud Bratlie, har sammen med samboeren Hallvard Kvale, skrevet boken *Fremtidsmennesket: Hva den bioteknologiske revolusjonen betyr for deg*. Bratlie har en PhD i molekylærbiologi, Kvale en PhD i samtidshistorie. De har begge en fortid i Bioteknologirådet.



ikke enda har utviklet seg til et barn. Da forhindrer man at sykdommen i det hele tatt oppstår. Genredigering fører derfor med seg viktige, etiske spørsmål. Både knyttet til sortering, samt det å gjøre genetiske endringer som vil føres videre til de neste generasjoner. Bratlie og Kvale er opptatt av mangfold og er svært skeptiske til at teknologien skal brukes til det som gjerne blir kalt «designerbabyer». Vi må også huske at mangfold og verdien av ulikhet ikke bare er politisk korrekte floskler, skriver de.

Vi har hatt noen alvorlige bioteknologidebatter i Norge. Og flere må vi ta. Et annet krevende tema er diagnostisering og genetisk undersøkelse av embryoer. Med ny teknologi er det nå også mulig å gjøre genetiske analyser av et foster etter at graviditeten har startet, før abortgrensen på 12 uker. Enkelte ønsker slik informasjon for å være mest mulig forberedt på et liv med et sykt barn. De fleste velger imidlertid å ta abort dersom det viser seg at barnet har kromosomavvik eller en alvorlig genetisk sykdom. Spørsmålet er hvor grensene →

ELSKER VIND I HÅRET: Helst ville hun nok ha løpt til lekeplassen selv.

Det er noe med å ta på sin egen maske først, som de sier på sikkerhetsdemonstrasjonen på fly.

skal gå og det er en etisk krevende debatt, sier Bratlie og Kvale.

ET KORT, MEN GODT LIV

Vi er tilbake i stuen til Marlene og Henrik. Snart kommer storebror hjem fra skolen. Nataniel er 11 år og ingen kunne få Novalie til å le så høyt som han.

– Den aller største sorgen for ham, er nok at hun ikke lenger gir ham respons når han tuller med henne. En periode trakk han seg litt unna. Prøvde vi å snakke om det, skiftet han fort tema. Nå har han imidlertid funnet en ny rolle som storebror: Han er hennes tapre beskytter. Kommer det noen på besøk, er han den første som kommer med håndspritflasken. Er moren min barnevakt, passer han på at alt blir gjort etter skjema.

Det er en evig kamp med det offentlige.

– Det er vanskelig for mange å forstå hva en progredierende sykdom er. I praksis betyr det at vi ikke har tid å vente et halvt år med et hjelpemiddel hun egentlig har krav på. For når det hjelpemiddelet endelig kommer, så har Novalie blitt dårligere og trenger noe helt annet. Vi har ikke tid til å klage på avslag og slike praktiske hindre blir stor merbelastning. Når det er sagt, har vi også møtt mange fantastiske mennesker i hjel-

LØVEMAMMAENE

Marlene er en av 12–14 faste snappere som forteller om dagliglivet med alvorlig syke barn på Snapchat-kontoen «Løvemammaene». Hun sitter også i Løvemammaenes palliative team (lovemammaene.no). Kanalen har raskt blitt svært populær, og har i dag ca. 30 000 følgere.

– Det var en avgjørelse jeg tok etter nøye vurdering. Det å vise frem livet vårt, fortelle om Novalie. Jeg tror at kunnskap er makt. Jo mere vi forteller om hva vi står i, jo mer lærer de som følger oss.

LATTEREN ER BORTE: Men et flyktig smil kan forekomme når noe hyggelig skjer.

peapparatet. Nydelige mennesker som virkelig har sett oss og våre behov.

Det er en utfordring å ta vare på hverandre og forholdet når man står i det å skulle miste et barn. Henrik sier de har blitt mer bevisste.

– Vi prøver å ta en helg av og til, bare vi to. Det gjelder å prøve å finne en måte der vi kan være en støtte for hverandre, utfylle hverandre så godt vi kan i det vi vet skal komme. Det er noe med å ta på sin egen maske først, som de sier på sikkerhetsdemonstrasjonen på fly. Men det er van-

skelig, når vi vet vi kanskje ikke har så lenge igjen med Novalie.

Marlene nikker.

– Det har gått ubarmhjertig fort. Novalies raske sykdomsprogresjon gjør at vi må tenke fremover i detalj, for å være forberedt. Det er ekstremt vanskelig, når det eneste vi egentlig orker og vil, er å være her og nå, med henne i livet. En fremtid uten henne,

er umulig å forberede seg på, selv om vi vet den dagen kommer.

Selv har de bestemt seg for at dette skal de klare.

– Novalie skal leve et helt liv på få år. Det er vår oppgave å sørge for at hun får lov til det. At hun får være et barn, at hun får oppleve ting. Hun skal kjenne glede og bruke sansene. Vi skal gi henne et godt liv, selv om det blir kort. •

