



Bare de havde opdaget det noget før ...

Ønsket kommer fra 17-årige Simon, der for mindre end to år siden var stærkt præget af en pinefuld sygdom, ingen kunne sætte navn på. I dag, hvor han har fået en sikker diagnose, går han på teknisk skole, går i byen med vennerne, er vokset 10 centimeter i højden og har bygget sin helt egen Puch Maxi-knallert. At få vished for, at det er Fabrys sygdom, han er ramt af, og at han nu er i behandling for sygdommen, har vendt op og ned på Simons liv.

Simons værelse er et rigtigt drengeværelse. Langs den ene væg står et stereoanlæg fra 80'erne med højtalere i kommodestørrelse, og på et lavt bord langs en anden væg står en 3D-printer, som Simon blandt andet har brugt til at lave dele til sin flaskemetalliske grønne Puch Maxi. Vi sidder og taler sammen på barstole ved et højt bord i et hjørne af værelset, hvor høje glasvinduer lukker både solen og den blå efterårshimmel ind.

Vi er ikke langt fra Skanderborg Sø, hvor vi om lidt – og efter Simons ønske – skal ned og tage nogle fotos af ham og hans grønne 'bike'. Som han sidder der og taler energisk, selvsikkert og åbent om de pinefulde smerter, der begyndte i niårsalderen, er det en nærmest mirakuløs forvandling, han har været igennem frem til i dag, hvor han egentlig bare ser ud til at være en helt almindelig, frisk og sund teenager.

Jeg er endelig begyndt at føle mig mere normal

Simon kan se tilbage på en årrække, hvor han, når han havde feber eller anstrengte sig fysisk, fik næsten ubærlige smerter i hænder og fødder, og hvor han knapt havde kræfter til at gå ned for enden af vejen, han bor på. Smerterne betød, at han var meget inaktiv.

"Mit liv er blevet et helt andet, efter at jeg har fået en diagnose og er begyndt at få medicin. Smerterne er der stadig, men slet ikke som før. Nu kan jeg svede, selvom det fortsat er betydeligt mindre end alle andre, og jeg overopheder ikke længere på samme måde som før. Det er befriende, fordi varmen i min krop udløser smerter i fingre og tæer. For første gang nogensinde, tog jeg i går ind til Århus med mine venner for at gå i byen," fortæller Simon med et bredt smil. "Jeg havde en megafed aften. Det er vildt at kunne gå i byen, sådan rigtigt. Jeg er endelig begyndt at føle mig mere normal."

Det er kun halvandet år siden, det blev klart, at det var Fabrys sygdom, Simon lider af – og hans mor, moster, mormor, onkel og to kusiner i øvrigt også. Fra han var ni år, har Simon været til den ene undersøgelse efter den anden i forsøget på at finde ud af, hvad hans smerter skyldtes. Første da hans mormor pludselig fik hjerteproblemer, opstod mistanken om Fabry i familien, og det blev klart, at hun havde sygdommen. Derfra gik det stærkt. Efter lidt Google-søgning kunne Simon og hans forældre konstatere, at de symptomer på sygdommen, de læste om, fuldstændig matchede Simons.

Jeg vil ønske, jeg kunne gøre mine folkeskoleår om

"At få at vide, hvad det var, jeg fejlede, var en kæmpe lettelse. Forud var gået en masse år, hvor jeg havde masser af fravær i skolen, hvor jeg ikke kunne være med i idrætstimerne, hvor jeg i en periode brugte et el-løbehjul for at bevæge mig rundt, og hvor jeg ikke kunne forklare mine undrende klassekammerater og lærere, hvad der var galt med mig – ud over at jeg havde smerter i tæerne og fingrene. Men selvfølgelig var det også hårdt at få at vide, at både jeg og min mor lider af en uhelbredelig sygdom, som kan have konsekvenser senere i livet. Lige omkring det tidspunkt skulle jeg til at starte i tiende klasse med nye klassekammerater. Jeg orkede det næsten ikke."

"Det kan lyde hårdt, men jeg vil ønske, at jeg kunne gøre mine folkeskoleår om. Jeg har aldrig været med til fester, fordi jeg ikke kunne overskue det. Jeg afviste det, hver gang jeg blev spurgt, om jeg ville med. Jeg var ham den kedelige, og efterhånden blev jeg ikke inviteret til så meget. Jeg ville ønske, at jeg havde fået den medicin noget før. Jeg var 15-16 år, før jeg gik i puberteten, og det var først sidste vinter, jeg begyndte at skyde i vejret, og min stemme gik i overgang. Siden er jeg vokset 10 centimeter. Jeg var en lille spirrevip, så jeg har



virkelig noget, jeg skal have indhentet. Min selvtillid er virkelig blevet boostet det sidste halve år.”

Simon kan se tilbage på en tid med store psykiske udfordringer – på perioder med angst og tristhed i kombination med den ADHD, han også har en diagnose på. Hans udfordring betød, at han i anden klasse måtte skifte til en mindre skole for at komme væk fra et miljø, hvor han blev mobbet.

Simon har i lang tid gået på Børne- og Ungdomspsykiatrisk Afdeling i Århus og har fået hjælp fra kommunen til samtaler med en psykolog. Noget, han har været glad for. I dag ved han godt, at han er usædvanligt moden af sin alder. Noget, han tit hører fra andre og egentlig har det fint med.

Simon går nu på Århus Tech, hvor han er ved at uddanne sig til personvognsmekaniker. Hans drøm er et job på et værksted og senere at åbne sit eget sted. På Tech går han sammen med 20 andre 'mekanikerdreng', som han hygger sig med til timerne – og går i byen med.

”Jeg har altid været sådan en, der har det bedst med, at alting er planlagt, at jeg ved, hvad der skal foregå og præcis hvornår. Men også det har ændret sig, efter at jeg har fået det bedre,” fortæller Simon.” Nu tager jeg en dag og en uge ad gangen og tager tingene, som de kommer. Hvis jeg kommer for sent til toget – det skete for nyligt – går jeg ikke helt i spåner. Jeg er blevet mere robust og frygtløs. Selvom min sygdom først og fremmest er meget træls, at den påvirker min krop, og at jeg nok skal leve med den resten af livet, så er det betryggende, at jeg går til jævnlige kontroller, og at der bliver holdt øje med mig. Jeg har helt tillid til, jeg kan få hjælp, hvis noget udvikler sig kritisk.”

Selvom Simon ikke bekymrer sig meget om fremtiden lige nu, har han tænkt over det med at få børn. Tanken om at bringe sygdommen videre ligger ham fjernt, og han vil gøre, hvad der er nødvendigt, for at det ikke sker.

”Det sværeste bliver nok at finde en pige, der vil være med på den – som forstår, hvad det er, der er på spil,” slutter Simon med et lunt smil.

Historien findes i bogen "Fabrys mange ansigter" af Finn Stahlschmidt fra 2022 og er udgivet med tilladelse fra Fabry Patientforening Danmark og Simon selv. Besøg foreningens hjemmeside for at læse flere historier.

Teksten kan downloades på www.rethinkfabry.dk
Rethink Fabry™ is a trademark of CHIESI FARMACEUTICI S.p.A

Chiesi Pharma AB
Klara Norra Kyrkogata 34, SE-111 22 Stockholm, Sweden
+46 8 753 35 20 | infonordic@chiesi.com | chiesipharma.dk

ID: 10094-17.09.2024

