



Kunpa he olisivat löytäneet sen aikaisemmin...

Toive tulee 17-vuotiaalta Simonilta, joka alle kaksi vuotta sitten sairastui kivuliaaseen sairauteen, jota kukaan ei osannut nimetä. Nykyään, saatuaan lopullisen diagnoosin, hän opiskelee teknillisessä koulussa, käy kaupungilla ystäviensä kanssa, on kasvanut 10 senttimetriä ja rakentanut oman Puch Maxi -mopon. Simonin elämä on kääntynyt ylösalaisin, kun hän sai tietää, että hän kärsii Fabryn taudista ja että hänen sairauttaan hoidetaan nyt.

Simonin huone on todellinen poikien huone. Toisella seinällä seisoo 80-luvun stereojärjestelmä lipaston kokoisilla kaiuttimilla ja toisella seinällä matalalla pöydällä 3D-tulostin, jota Simon on muun muassa käyttänyt valmistaakseen osia metallinvihreään Puch Maxiinsa. Istumme ja juttelemme yhdessä baarituoleilla huoneen nurkassa korkean pöydän ääressä, jossa korkeat lasi-ikkunat päästävät sisään sekä auringon että sinisen syysaivaan.

Emme ole kaukana Skanderborg-järvestä, jolle hetken kuluttua - Simonin pyynnöstä - kävelemme kuvaamaan häntä ja hänen vihreää "pyöräänsä". Hänen siellä istuessaan ja puhuessaan energisesti, luottavaisesti ja avoimesti yhdeksänvuotiaana alkaneesta sietämättömästä kivusta vaikuttaa melkein ihmeelliseltä muutokselta, jonka hän on käynyt läpi tähän päivään asti, jolloin hän todella näyttää aivan normaalilta ja terveeltä teini-ikäiseltä.

Olen vihdoinkin alkanut tuntea oloni normaalimmaksi.

Simon voi muistella useita vuosia, jolloin hänellä oli kuumetta tai hän rasitti itseään fyysisesti, ja koki lähes sietämätöntä kipua käsissään ja jaloissaan, eikä hän tuskin pystynyt kävelemään asuintalolleen. Kipu teki hänestä hyvin passiivisen.

Vasta puolitoista vuotta sitten kävi selväksi, että Simon kärsii Fabryn taudista – samoin kuin hänen äitinsä, tätinsä, isoäitinsä, setänsä ja kaksi serkkua. Simon on yhdeksänvuotiaasta lähtien käynyt tutkimuksissa toisensa jälkeen saadakseen selville, mikä hänen kipunsa aiheuttaa. Vasta kun isoäidille tuli yhtäkkiä sydänongelmia, perheessä heräsi epäily Fabrystä ja kävi selväksi, että hänellä oli sairaus. Siitä eteenpäin asiat etenivät nopeasti. Pienen Google-haun jälkeen Simon ja hänen vanhempansa saivat selville, että heidän lukemansa sairauden oireet vastasivat täysin Simonin oireita. "Elämäni on muuttunut sen jälkeen, kun sain diagnoosin ja pääsin hoidon piiriin. Olen vihdoinkin alkanut tuntea oloni normaalimmaksi."

Toivon, että voisin elää uudelleen peruskouluvuoteni

"Se, että sain tietää, mikä oli vialla, oli valtava helpotus. Oli kulunut monta vuotta, kun minulla oli paljon poissaoloja koulusta, en voinut osallistua liikuntatunneille, käytin sähköskootteria liikkumiseen enkä voinut selittää ihmetteleville luokkatovereilleni ja opettajilleni, mikä minua vaivasi - paitsi kivut varpaissani ja sormissani. Olin juuri silloin aloittamassa uuden luokan, uusien luokkatovereiden kanssa. Pystyin tuskin selviytymään."

"Se saattaa kuulostaa ankaralta, mutta toivon, että voisin elää peruskouluvuoteni uudelleen. En koskaan käynyt juhlista, koska en pystynyt siihen. Kieltäydyin aina, kun minulta kysyttiin, haluaisinko osallistua. Olin se tylsä tyyppi, ja lopulta minua ei enää useinkaan kutsuttu. Toivon, että olisin saanut lääkityksen aikaisemmin. Olin 15-16-vuotias ennen kuin tulin murrosikään, ja vasta viime talvena aloin kasvaa pituutta ja ääneni muuttui. Sen jälkeen olen kasvanut 10 senttiä. Itseluottamukseni on todella vahvistunut viimeisen kuuden kuukauden aikana."



Simon voi muistella suuria psykologisia haasteita – ahdistuksen ja surun aikoja yhdistettynä ADHD-diagnoosiin. Hänen haasteensa johtivat siihen, että toisella luokalla hänen täytyi siirtyä pienempään kouluun päästäkseen pois ympäristöstä, jossa häntä kiusattiin.

Simon on käynyt lasten ja nuorten psykiatrisessa hoidossa Århusissa pitkään ja saanut kunnalta apua jutellakseen psykologin kanssa. Siitä hän on ollut iloinen. Nykyään hän tietää hyvin olevansa poikkeuksellisen kypsä ikäisekseen. Tästä hän kuulee muilta usein ja siitä hän todella nauttii.

Simon opiskelee nyt Aarhus Tech -oppilaitoksessa, jossa hän kouluttautuu automekaanikoksi. Hänen unelmansa on saada työpaikka korjaamolta ja myöhemmin perustaa oma yritys. Techissä hän opiskelee 20 muun "mekaanikkopojan" kanssa, joiden kanssa hän pitää hauskaa ja käy kaupungilla.

"Olen aina ollut sitä tyyppiä, joka voi parhaiten, kun kaikki on suunniteltu ja tiedän mitä tapahtuu ja milloin. Mutta se on myös muuttunut nyt, kun voin paremmin, Simon sanoo. Nyt otan päivän ja viikon kerrallaan ja otan asiat niin kuin ne tulevat. Jos myöhästyn junasta – se tapahtui äskettäin – en lannistu täysin. Minusta on tullut vahvempi ja pelottomampi. Vaikka sairauteni on ennen kaikkea hyvin vaikea ja se vaikuttaa kehooni ja joudun todennäköisesti elämään sen kanssa loppuelämäni, on rauhoittavaa, että käyn säännöllisesti tarkastuksessa ja että minua pidetään silmällä. Olen täysin vakuuttunut siitä, että voin saada apua, jos tilani huononisi."

Vaikka Simon ei ole juuri nyt huolissaan tulevaisuudesta, hän on ajatellut lasten hankkimista. Ajatus taudin siirtymisestä tuntuu kaukaiselta, ja hän tekee kaikkensa estääkseen sen tapahtuvan.

"Vaikein asia on luultavasti löytää tyttö, joka haluaa olla kanssani – joka ymmärtää, mitä on pelissä", Simon päättää lämpimästi hymyillen.

Tarina löytyy Finn Stahlschmidtin kirjasta "Fabrys mange ansigter" vuodelta 2022 ja se on julkaistu Tanskan Fabry Patient Associationin ja Simonin luvalla. Vieraile yhdistyksen verkkosivuilla lukeaksesi lisää tarinoita.

Teksti on ladattavissa osoitteessa www.rethinkfabry.fi
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.fi

ID: 14414-09.04.2025

