Fabryn perhe

Annen perhe on yksi ensimmäisistä tunnetuista Fabry-perheistä Tanskassa. Vanhassa mustavalkokuvassa näet seitsemän sisarusta, joihin hänen isänsä Georg kuului. Heistä kahdella pojalla ja kahdella tytöllä on Fabry, jonka he saivat äidiltään. Annen isä ja hänen nuorempi veljensä Gregor menehtyivät molemmat Fabryn taudin vaikutuksiin. Bodil, toinen kahdesta sairautta sairastavasta tytöstä, on edelleen elossa ja on 80-vuotias. Tässä Anne kertoo perheensä elämästä taudin kanssa ja sen jättämistä jäljistä häneen.

Annen isä kuoli vuonna 1991 55-vuotiaana akuutin munuaisten vajaatoiminnan ja sydämen laajentuman seurauksena. Molemmat sairaudet olivat seurausta Fabryn taudista. Kaksi vuotta ennen kuolemaansa hän sairasti vakavasti. Anne oli hänen kuollessaan 29-vuotias. Sitä ennen Annen isän nuorempi veli Gregor-setä oli kuollut 32-vuotiaana. Annen tarina on tarina perheestä, johon Fabryn tauti on jättänyt syvät jäljet, eikä sairauteen aluksi ollut hoitoa. Annella on myös Fabryn tauti, mutta lievemmässä muodossa.

”Isäni oli huonokuntoinen, kun kasvoin. Muistan, että hänellä oli verirakkuloita koko ylävartalollaan ja tiesin lapsena, ettei se ollut normaalia. Kun olin 7–9-vuotias, minulla oli kaksi vakavaa talvi-influenssaa, joihin liittyi 40 asteen kuume ja kipu käsissäni ja jaloissani. Silloin sain tietää, että minulla on sama sairaus kuin isälläni, Anne kertoo. Nykyään Anne asuu miehensä Runen kanssa maatilalla Stevnsissä.

Esillä lasihäkissä

Annen setä Gregor kuoli vuonna 1967, ensimmäisenä neljästä Fabryn tautia sairastavasta sisaruksesta. Vuosien varrella hänellä oli ollut toistuvia veritulppia/aivoverenvuotoja, hän halvaantui ensin toiselta ja sitten toiselta puolelta, ja hänen kuolemansa on selvästi Annen muistissa, vaikka hän oli tuolloin vasta viisivuotias. Gregor oli vielä nuori mies, kun hän kärsi erittäin vakavasta päänsärystä ja hänen tilansa huononi lyhyessä ajassa siten, että hän tarvitsi pyörätuolia ja menetti puhekykynsä. Kaksi veljestä olivat äskettäin perustaneet yhteisen yrityksen. Gregorin kuollessa tiedettiin, että hän kärsi niin kutsutusta Fabry-Anderssonin oireyhtymästä.

"Gregor oli joutunut kokemaan kaikenlaisia outoja asioita lääketieteen maailmassa", Anne sanoo. – Hänet sijoitettiin muun muassa lääketieteellisen konferenssin auditorioon lasihäkkiin yllään pelkkä lannevaate, jotta kaikki hänen oudot läiskänsä näkyivät. Juuri tuolloin Rigshospitaletin endokrinologian osaston ihmiset alkoivat olla kiinnostuneita Fabryn taudista, mutta tapa, jolla Gregor oli ollut esillä, herätti Annen isässä niin paljon inhoa, että hän ei halunnut olla missään tekemisissä siellä olevien lääkäreiden kanssa.

Kirje professorilta

Anne löysi 16-vuotiaana perheen varastohuoneesta kirjeen, joka oli peräisin siltä ajalta, kun Rigshospitalet-sairaalassa oli alettu kiinnostua Fabryn taudista. Endokrinologian laitoksen silloisen professorin Sven Asger Sørensenin allekirjoittamassa kirjeessä todettiin, että perhe kärsi Fabryn taudista ja että he halusivat tehdä tutkimusta perheenjäsenistä. Kirjeen löytäminen oli syy siihen, miksi Anne otti yhteyttä sairaalaan. Hän tiesi, että hänellä itsellään on sairaus, joka on perinnöllinen ja hän haaveili lasten saamisesta tulevaisuudessa.

”Tosipaikan tullen isäni halusi kuitenkin tulla tutkittavaksi, ja siinä yhteydessä kävi ilmi, että myös minä ja sisareni sairastimme tautia. Veljelläni ei ollut sitä."

Tällä hetkellä lääkäreille ei ollut vielä selvää, että naiset eivät ole ainoastaan taudin kantajia, vaan heillä voi olla myös oireita. Itse asiassa on kulunut alle 15 vuotta siitä, kun kävi selväksi, että naisilla voi olla sama sairauden kulku kuin miehillä, mutta yleensä vanhemmalla iällä. Annen isän kaksi sisarusta, Bodil ja Kirsten, jotka näkyvät myös sisarusten kuvassa, olivat aikuisia ennen kuin kävi ilmi, että heilläkin oli Fabryn tauti. Kirsten kuoli muutama vuosi sitten, kun Bodil on edelleen elossa, mutta hänen sairautensa vaikuttaa häneen voimakkaasti.

Raskain Fabry-taakkani

Kun Rune tuli Annen elämään 80-luvun lopulla ja Annen kerrottua Runelle perheen sairaudesta he päättivät, että haluavat lapsia. Tästä alkaa se, mitä Anne kutsuu raskaimmaksi Fabry-taakaksi.

”Tauti ei vaikuttanut minuun erityisen pahasti, eikä ollut vaikuttanut siihen asti, mutta tiesin, että oli 25 prosentin riski, että saisimme lapsia, joilla on Fabryn tauti. Optimisti kun olen, ajattelin, että se luultavasti toimisi. Vuosina 1991-93 olin raskaana kuusi kertaa, kun sain Otton ja Ulrikin, jotka ovat nyt 26- ja 28-vuotiaita ja terveitä. Ensimmäisen raskauden aikana istukan biopsia paljasti, että sikiöllä oli Fabry, joten se poistettiin. Sven Asger Sørensen oli tehnyt minulle selväksi, että kun he tekivät sikiölle testejä, he odottivat minun kantavan seuraukset, jos kävi ilmi, että lapsella on sairaus. Toisessa raskaudessani menetin vauvan varhain raskauden alussa, kolmannella kerralla se oli taas Fabry-sikiö, neljännellä kerralla menetin sen taas ja viidennellä ja kuudentena oli Otto ja Ulrik, jotka molemmat ovat rikastaneet elämäämme (terveillä) lapsenlapsilla. Siitä on maksettu korkeaa hintaa, mutta se on ollut sen arvoista.”

Sairaus kuolee kanssani sukuhaarastani

Annen raskauksien yhteydessä hänen tietoisuus sairaudesta kasvoi ja samana aikana lääkärit saivat todisteita siitä, että Fabry on myös naisten sairaus. 45-vuotiaana Anne aloitti hoidon, oltuaan koko elämänsä siinä uskossa, että hän oli sairauden kantaja, mutta ei itse potilas.

”Sinä päivänä, kun minulle suositeltiin hoitoa, tulin sairaalaan terveenä ja lähdin potilaana. Se oli emotionaalinen shokki ja minun oli vaikea hyväksyä sitä", Anne muistelee.

Kun hän liittyi Fabry Associationiin useita vuosia sitten tapaamaan muita, joilla oli samat haasteet kuin hänellä itsellään, hänen perheensä oli Tanskan suurin Fabry-perhe. Se ei ole enää niin.

”Suvussani tauti kuolee mukanani, koska olen synnyttänyt terveitä lapsia. Siskollani on ollut kaksi tyttöä ilman Fabryä, veljelläni ei ole lapsia, serkkuni ovat päättäneet olla hankkimatta lapsia ja serkullani, jolla on myös Fabry, on kaksi tervettä lasta”, Anne päättää.

Tarina löytyy Finn Stahlschmidtin kirjasta "Fabrys mange ansigter" vuodelta 2022 ja se on julkaistu Tanskan Fabry Patient Associationin ja Annen 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
+46 8 753 35 20 | infonordic@chiesi.com | chiesi.fi

ID: 14412-09.04.2025