



Familien Fabry

Annes familie er en af de første kendte Fabry-familier i Danmark. På et gammelt sort/hvid-foto kan man se den søskendeflok på syv, som hendes far Georg var en del af. Af de syv har to drenge og to piger Fabry, som de har fået fra deres mor. Annes far og hans lillebror, Gregor, døde begge af følgerne af Fabrys sygdom. Bodil, den ene af de to piger med sygdommen, lever endnu og er 80 år. Her fortæller Anne om sin families liv med sygdommen og om de spor, den har sat i hendes eget liv.

Annes far døde i 1991 som 55-årig af et akut nyresvigt og med et forstørret hjerte. Begge lidelser var en følge af Fabrys sygdom. Forud var gået to år, hvor han havde været alvorligt syg. Da han døde, var Anne 29 år. Forud for det var hans lillebror, Annes farbror Gregor, død som 32-årig. Annes historie er beretningen om en familie, hvor Fabry har sat dybe spor, og hvor der i starten ikke fandtes behandling for sygdommen. Anne selv har også Fabry, men i en skånsom udgave. "Min far havde et dårligt helbred, da jeg voksede op. Jeg kan huske, at han havde blodvabler på hele overkroppen, og at jeg som lille pige vidste, at det ikke var normalt. Da jeg selv var i 7-9-års-alderen, fik jeg to alvorlige vinterinfluenzaer med 40 i feber og ondt i hænder og fødder. Det var på det tidspunkt, jeg fik at vide, at jeg havde den samme sygdom som min far," fortæller Anne. I dag bor hun med sin mand, Rune, på et landsted på Stevns.

Udstillet i et glasbur

Annes farbror Gregor døde i 1967 som den første af de fire søskende med Fabry. Han fik gennem årene gentagne blodpropper/hjerneblødninger, blev først lam i den ene side og dernæst i den anden, og hans død står tydeligt i erindringen hos Anne, selvom hun kun var fem år på det tidspunkt. Gregor var stadig en ung mand, da han fik meget stærke hovedpiner, og på kort tid gik han fra at være tilsyneladende sund og rask til at sidde i en kørestol uden at kunne tale. De to brødre havde kort forinden startet et firma sammen. På tidspunktet for Gregors død vidste man, at han var ramt af det, der dengang hed Fabry-Andersson syndromet.

"Gregor havde været udsat for alverdens mærkelige ting fra lægeverdenen," fortæller Anne. "Blandt andet blev han på en lægekongference stillet ind i et glasbur i et auditorium kun iført et lændeklæde, så man kunne se alle hans mærkelige prikker. Det var på den tid, man på Endokrinologisk Afdeling på Rigshospitalet var begyndt at interessere sig for Fabry, men den måde Gregor var blevet udstillet på, vakte så meget væmmelse hos Annes far, at han ikke ville have noget med lægerne derinde at gøre."

Brevet fra professoren

Som 16-årig fandt Anne et brev i familiens gemmer, der stammede fra den tid, hvor man var begyndt at interessere sig for Fabrys sygdom på Rigshospitalet. Af brevet, der var underskrevet af den daværende professor på Endokrinologisk Afdeling, Sven Asger Sørensen, fremgik det, at familien led af Fabrys sygdom, og at man gerne ville lave nogle undersøgelser på familiens medlemmer. Fundet af brevet blev anledningen til, at Anne kontaktede Rigshospitalet, fordi hun vidste, at hun selv bar på sygdommen, at den var arvelig, og at hun drømte om at få børn en gang ude i fremtiden.

"Da det kom til stykket, ville min far alligevel gerne undersøges, og det var i den forbindelse, at det kom frem, at jeg og min søster også havde sygdommen. Min bror havde den ikke."

På dette tidspunkt var det endnu ikke klart for lægerne, at kvinder ikke blot kunne være bærere af sygdommen, men også kunne have den i udbrud. Faktisk er det under 15 år siden, man blev klar over, at kvinder kan have samme sygdomsforløb som mænd, men dog som regel i en højere alder. Annes fars to søstre, Bodil og Kirsten, der også kan ses på fotoet af søskendeflokken, var voksne, før det blev klart, at også de havde Fabrys sygdom. Kirsten døde for nogle år siden, mens Bodil stadig lever, men er stærkt medtaget af sin sygdom.



Mit tungeste Fabry-kors

Da Rune kom ind i Annes liv sidst i 80'erne, besluttede de, efter at Anne havde sat ham ind i familie-lidelsen, at de ville have børn. Her begynder det, som Anne kalder hendes tungeste Fabry-kors.

"Jeg var ikke særligt hårdt ramt af sygdommen og havde ikke været det indtil da, men jeg vidste, at der var 25 procents risiko for, at vi ville få børn med Fabry. Optimist som jeg er, tænkte jeg, at det nok skulle gå. I perioden fra 1991-93 var jeg gravid seks gange for at få Otto og Ulrik, der i dag 26 og 28 år og sunde og raske. Ved den første graviditet afslørede en moderkagebiopsi, at fosteret havde Fabry, og derfor blev det fjernet. Sven Asger Sørensen havde indskærpet for mig, at når de lavede undersøgelser af fosteret, så forventede de, at jeg tog konsekvensen, hvis det viste sig, at barnet havde sygdommen. Ved min anden graviditet, tabte jeg barnet tidligt i graviditeten, tredje gang var det igen et Fabry-foster, fjerde gang tabte jeg det igen, og femte og sjette gang var det Otto og Ulrik, der begge siden har beriget vores liv med (raske) børnebørn. Det har haft en høj pris, men været det hele værd."

Sygdommen dør med mig i min gren af familien

I forbindelse med Annes graviditeter voksede hendes bevidsthed om hendes sygdom, og i samme periode fik lægerne evidens for, at Fabry også er en kvindesygdom. Som 45-årig kom Anne i behandling efter at have levet sit liv med den forståelse, at hun var bærer af sygdommen uden selv at være patient.

"Den dag, hvor jeg blev anbefalet at gå i behandling, kom jeg til sygehuset som rask og gik derfra som patient. Det var følelsesmæssigt et chok og svært for mig at acceptere," erindrer Anne.

Da hun i sin tid meldte sig ind i Fabryforeningen for at møde andre med de samme udfordringer som hende selv, var hendes familie den største Fabry-familie i Danmark. Det er den ikke længere.

"I min gren af familien uddør sygdommen med mig, i og med at jeg har sat raske børn i verden. Min søster har fået to piger uden Fabry, min bror har ikke fået børn, mine to fætre har valgt ikke at få børn, og min kusine, der også har Fabry, har to raske børn," slutter Anne.

Historien findes i bogen "Fabrys mange ansigter" af Finn Stahlschmidt fra 2022 og er udgivet med tilladelse fra Fabry Patientforening Danmark og Anne 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: 10092-17.09.2024

