



Hvis de bare hadde oppdaget det tidligere...

Ønsket kommer fra 17 år gamle Simon, som for mindre enn to år siden led av en smertefull sykdom som ingen kunne navngi. I dag, når han har fått en sikker diagnose, går han på teknisk skole, går på byen med vennene sine, har vokst 10 centimeter i høyden og har bygget sin helt egen Puch Maxi-moped. Å finne ut at han lider av Fabrys sykdom, og at han nå blir behandlet for sykdommen, har snudd opp ned på livet til Simon.

Simons rom er et ekte gutterom. Langs den ene veggen står et stereoanlegg fra 80-tallet med høyttalere i byråstørrelse, og på et lavt bord langs en annen vegg står en 3D-printer, som Simon blant annet har brukt til å lage deler til sin flaskemetallicgrønne Puch Maxi. Vi sitter og snakker sammen på barkrakker ved et høyt bord i et hjørne av lokalet, der høye glassvinduer slipper inn både sol og blå høsthimmel.

Vi er ikke langt fra Skanderborg Sø, hvor vi om en liten stund – og etter Simons ønske – skal ned og fotografere han og den grønne «sykkelen» hans. Mens han sitter der og snakker energisk, selvsikkert og åpent om den uutholdelige smerten som begynte i en alder av ni år, er det en nesten mirakuløs forvandling han har gått gjennom til i dag, da han egentlig bare virker som en normal person og frisk tenåring.

Jeg begynner endelig å føle meg mer normal

Simon kan se tilbake på en årrekke da han, hvis han hadde feber eller anstrengte seg fysisk, hadde nesten uutholdelige smerter i hender og føtter, og knapt kunne gå langs veien til huset der han bor. Smertene gjorde ham veldig inaktiv.

«Livet mitt har blitt helt annerledes etter at jeg fikk en diagnose og begynte å ta medisiner. Smertene er der fortsatt, men ikke i det hele tatt som før. Nå kan jeg svette, selv om det fortsatt er betydelig mindre enn alle andre, og jeg blir ikke overopphetet lenger som før. Det er befriende fordi varmen i kroppen trigger smerter i fingre og tær. For første gang noensinne dro jeg i går til Aarhus med vennene mine for å gå ut på byen, sier Simon med et bredt smil. "Jeg hadde en flott kveld. Det er galskap å kunne gå rundt i byen, egentlig. Jeg begynner endelig å føle meg mer normal."

Det var bare halvannet år siden det ble klart at Simon led av Fabrys sykdom – det samme gjorde moren, tanten, bestemoren, onkelen og to søskenbarn. Siden han var ni år har Simon gjennomgått den ene undersøkelsen etter den andre i et forsøk på å finne ut hva som forårsaket smertene hans. Først da mormoren hans plutselig fikk hjerteproblemer, mistenkte familien Fabry, og det ble klart at hun hadde sykdommen. Derfra gikk det raskt. Etter litt Google-søk klarte Simon og foreldrene å fastslå at symptomene på sykdommen de leste om samsvarte fullstendig med Simons.

Jeg skulle ønske jeg kunne gjøre om grunnskoleårene mine

"Det var en stor lettelse å finne ut hva som var galt. Det hadde vært mange år før, da jeg hadde mye fravær fra skolen, hvor jeg ikke kunne delta i idrettstimer, hvor jeg brukte en elektrisk sparkesykkel en periode for å forflytte meg og hvor jeg ikke kunne forklare mine undrende klassekamerater og lærere hva som feilet meg - bortsett fra smertene i tærne og fingrene. Men det var selvfølgelig også vanskelig å akseptere at både jeg og min mor lider av en uhelbredelig sykdom som kan få konsekvenser senere i livet. Akkurat på den tiden skulle jeg starte i en ny klasse med nye klassekamerater, men jeg orket nesten ikke."

«Det høres kanskje hardt ut, men jeg skulle ønske jeg kunne gjøre om årene på barneskolen. Jeg gikk aldri på fest fordi jeg ikke klarte det. Jeg takket nei hver gang jeg ble spurt om jeg ville være med. Jeg var den kjedelige, og til slutt ble jeg ikke invitert til så mye. Jeg skulle ønske jeg hadde fått medisinen før. Jeg var 15-16 år før jeg kom i puberteten og det var ikke før i vinter at jeg begynte å bli høyere og stemmen endret seg. Siden har jeg vokst 10 centimeter. Selvtilliten min har virkelig vokst de siste seks månedene.»



Simon kan se tilbake på en tid med store psykologiske utfordringer – perioder med angst og tristhet kombinert med en ADHD-diagnose. Utfordringen hans gjorde at han i andreklasse måtte over på en mindre skole for å komme seg vekk fra et miljø hvor han ble mobbet.

Simon har gått i barne- og ungdomspsykiatrien i Aarhus lenge og har fått hjelp av kommunen til å snakke med en psykolog. Noe han har vært glad for. I dag vet han godt at han er uvanlig moden for alderen, noe han ofte hører fra andre og faktisk liker.

Simon går nå på Aarhus Tech, hvor han utdanner seg til bilmekaniker. Drømmen hans er en jobb på et verksted og senere å åpne sitt eget sted. På Tech går han sammen med 20 andre 'mekanikergutter', som han har det gøy med - og drar på byen sammen med.

«Jeg har alltid vært den typen som har det best når alt er planlagt, at jeg vet hva som kommer til å skje og nøyaktig når. Men det har også endret seg etter at jeg føler meg bedre, sier Simon. Nå tar jeg en dag og en uke av gangen og tar ting som de kommer. Hvis jeg kommer for sent til toget – det skjedde nylig – føler jeg meg ikke helt ødelagt. Jeg har blitt mer robust og uredd. Selv om sykdommen min først og fremst er veldig plagsom, påvirker den også kroppen, og jeg må nok leve med den resten av livet. Det er betryggende at jeg går til jevnlig kontroll og at de holder øye med meg. Jeg er helt overbevist om at jeg kan få hjelp hvis noe blir kritisk.»

Selv om Simon ikke bekymrer seg så mye for fremtiden akkurat nå, har han tenkt på å få barn. Tanken på å overføre sykdommen føles fjern, og han vil gjøre alt som skal til for å forhindre at det skjer.

"Det vanskeligste vil nok være å finne en jente som vil være sammen med meg - som forstår hva som står på spill," avslutter Simon med et varmt smil.

Historien finnes i boken «Fabrys mange ansikter» av Finn Stahlschmidt fra 2022 og er utgitt med tillatelse fra Fabry Pasientforening Danmark og Simon selv. Besøk foreningens hjemmeside for å høre flere historier.

Teksten er tilgjengelig for nedlasting på www.rethinkfabry.no
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 | chiesi.no

12172-12.12.2024

