Familien Fabry

Annes familie er en av de første kjente Fabry-familiene i Danmark. På et gammelt svart-hvitt-bilde kan du se søskenflokken på syv som faren Georg var en del av. Av de syv har to gutter og to jenter Fabrys sykdom, som de har arvet av moren. Annes far og hans yngre bror, Gregor, døde begge av virkninger av Fabrys sykdom. Bodil, en av de to jentene med sykdommen, er fortsatt i live og er i dag 80 år. Her forteller Anne om familiens liv med sykdommen og sporene den har satt på henne.

Annes far døde i 1991 i en alder av 55 år av akutt nyresvikt og et forstørret hjerte. Begge sykdommene var et resultat av Fabrys sykdom. To år før han døde var han alvorlig syk. Da han døde, var Anne 29 år gammel. Før det hadde Annes fars yngre bror, onkel Gregor, dødd i en alder av 32. Annes historie er historien om en familie der Fabry har satt dype spor, og hvor det først ikke fantes noen behandling for sykdommen. Anne har også Fabry, men i en mildere versjon.

«Faren min hadde dårlig helse da jeg vokste opp. Jeg husker han hadde blodblemmer over hele overkroppen og som barn visste jeg at det ikke var normalt. Da jeg selv var mellom 7 og 9 år fikk jeg to alvorlige vinterinfluensaer med 40 graders feber og smerter i hender og føtter. Det var da jeg fant ut at jeg hadde samme sykdom som faren min, sier Anne. I dag bor hun sammen med mannen Rune på en gård på Stevns i Danmark.

Utstilt i et glassbur

Annes onkel Gregor døde i 1967 som den første av de fire Fabry-søsknene. I årenes løp hadde han hatt gjentatte blodpropper/hjerneblødninger, og ble først lam på den ene siden og så på den andre. Hans død er levende i Annes minne, selv om hun da bare var fem år gammel. Gregor var fortsatt en ung mann da han utviklet en svært kraftig hodepine og på kort tid gikk han fra å være tilsynelatende frisk til å sitte i rullestol og ute av stand til å snakke. De to brødrene hadde kort tid før startet et firma sammen. På tidspunktet for Gregors død var det kjent at han led av det som da ble kjent som Fabry-Andersson syndrom.

— Gregor hadde blitt utsatt for alt mulig rart fra den medisinske verden, sier Anne. «Blant annet ble han plassert i et glassbur i et auditorium på en legekonferanse kun iført lendeklede, slik at man kunne se alle de rare flekkene hans. På den tiden hadde folk på endokrinologisk avdeling på Rigshospitalet i København begynte å interessere seg for Fabry, men måten Gregor var blitt presentert på førte til at Annes far ikke ville ha noe med legene der å gjøre

Brevet fra professoren

I en alder av 16 år fant Anne et brev, i familieboden, fra tiden da folk hadde begynt å interessere seg for Fabrys sykdom på Rigshospitalet. Av brevet, som var undertegnet av daværende professor ved endokrinologisk avdeling, Sven Asger Sørensen, fremgikk det klart at familien led av Fabrys sykdom og at de ønsket å forske litt på familiemedlemmene. Oppdagelsen av brevet var årsaken til at Anne tok kontakt med Rigshospitalet, fordi hun visste at hun selv hadde sykdommen, at den var arvelig og at hun drømte om å få barn en gang i fremtiden.

«Når det kom til stykket, ønsket faren min fortsatt å bli undersøkt og det var i den sammenhengen det kom frem at jeg og søsteren min også hadde sykdommen. Broren min hadde den ikke."

På dette tidspunktet var det ennå ikke klart for legene at kvinner ikke bare kunne være bærere av sykdommen, men også kunne ha symptomer. Det er faktisk mindre enn 15 år siden det ble klart at kvinner kan ha samme sykdomsforløp som menn, men vanligvis i høyere alder. Annes fars to søstre, Bodil og Kirsten, som også er å se på bildet av søskenflokken, var voksne før det ble klart at også de hadde Fabrys sykdom. Kirsten døde for noen år siden, mens Bodil fortsatt er i live, sterkt preget av sykdommen.

Mitt tyngste Fabry-kors

Da Rune kom inn i Annes liv på slutten av 80-tallet, bestemte de seg, etter at Anne hadde fortalt ham om familiens sykdom, at de ville ha barn. Her begynner det Anne kaller sitt tyngste Fabry-kors.

«Jeg var ikke spesielt hardt rammet av sykdommen og hadde ikke vært det før da, men jeg visste at det var 25 prosent sjanse for at vi kunne få barn med Fabry. Optimist som jeg er, tenkte jeg nok at det ville fungere. I perioden 1991-93 var jeg gravid seks ganger med blant annet Otto og Ulrik, som nå er 26 og 28 år og friske. I første svangerskap avslørte en placentabiopsi at fosteret hadde Fabry, så det ble fjernet. Sven Asger Sørensen hadde gjort det klart for meg at når de tok tester på fosteret, så forventet de at jeg skulle ta konsekvensene dersom det viste seg at barnet hadde sykdommen. Med mitt andre svangerskap mistet jeg barnet tidlig i svangerskapet, tredje gang var det igjen et Fabry-foster, fjerde gang mistet jeg det igjen og femte og sjette gang var det Otto og Ulrik, som begge har beriket livene våre med (friske) barnebarn. Det har hatt en høy pris, men det har vært verdt det.»

Sykdommen dør med meg i min gren av familien

I forbindelse med Annes svangerskap vokste hennes bevissthet om sykdommen og i samme periode fikk legene bevis på at Fabry også er en kvinnesykdom. I en alder av 45 år startet Anne behandling etter å ha levd livet sitt i troen på at hun kun var bærer av sykdommen uten egentlig å være pasient.

«Den dagen jeg ble anbefalt å gjennomgå behandling, kom jeg til sykehuset som en frisk person og dro som pasient. Det var et følelsesmessig sjokk og vanskelig for meg å akseptere», minnes Anne.

Da hun begynte i Fabryforeningen for flere år siden, for å møte andre med de samme utfordringene som henne selv, var familien hennes den største Fabry-familien i Danmark. Det er den ikke lenger.

«I min gren av familien dør sykdommen ut med meg, fordi jeg har født friske barn. Søsteren min har fått to jenter uten Fabry, broren min har ikke fått barn, mine to søskenbarn har valgt å ikke få barn og kusinen min, som også har Fabry, har to friske barn, avslutter Anne.

Historien finnes i boken «Fabrys mange ansikter» av Finn Stahlschmidt fra 2022 og er utgitt med tillatelse fra Fabry Pasientforening Danmark og Anne 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
+46 8 753 35 20 | infonordic@chiesi.com | chiesi.no

ID: 25792-23.10.2026