



## Om de bara hade upptäckt det tidigare...

**Önskan kommer från 17-årige Simon, som för mindre än två år sedan drabbades av en smärtsam sjukdom som ingen kunde namnge. I dag när han har fått en säker diagnos går han i teknisk skola, går på stan med sina kompisar, har vuxit 10 centimeter på höjden och har byggt sin alldeles egna Puch Maxi-moped. Att få reda på att han lider av Fabrys sjukdom, och att han nu behandlas för sjukdomen, har vänt upp och ner på Simons liv.**

Simons rum är ett riktigt pojkrum. Längs en vägg står en stereoanläggning från 80-talet med högtalare i byråstorlek och på ett lågt bord längs en annan vägg står en 3D-skrivare, som Simon bland annat har använt för att tillverka delar till sin flaskmetallgröna Puch Maxi. Vi sitter och pratar tillsammans på barstolar vid ett högt bord i ett hörn av rummet, där höga glasfönster släpper in både solen och den blå hösthimlen.

Vi är inte långt från Skanderborg Sø, där vi om en liten stund - och på Simons begäran - ska åka ner och fota honom och hans gröna "cykel". När han sitter där och pratar energiskt, tryggt och öppet om den olidliga smärtan som började vid nio års ålder, är det en nästan mirakulös förvandling som han har gått igenom fram till idag, då han egentligen bara verkar vara en helt vanlig och frisk tonåring.

## Jag börjar äntligen känna mig mer normal

Simon kan se tillbaka på ett antal år då han, när han hade feber eller ansträngde sig fysiskt, fick nästan out-härdlig smärta i händer och fötter, och knappt orkade gå längs med vägen till huset där han bor. Smärtan gjorde att han var väldigt inaktiv.

"Mitt liv har blivit helt annorlunda efter att jag fått en diagnos och börjat ta medicin. Smärtan finns kvar, men inte alls som förr. Nu kan jag svettas, även om det fortfarande är betydligt mindre än alla andra, och jag blir inte överhettad längre som förut. Det är befriande eftersom värmen i kroppen utlöser smärta i mina fingrar och tår. För första gången någonsin åkte jag igår till Århus med mina vänner för att gå ut på stan, säger Simon med ett brett leende. "Jag hade en fantastisk kväll. Det är galet att kunna promenera i stan, verkligen. Jag börjar äntligen känna mig mer normal."

Det var bara ett och ett halvt år sedan som det stod klart att Simon led av Fabrys sjukdom – så som hans mamma, moster, farmor, farbror och två kusiner. Simon har sedan nio års ålder genomgått den ena undersökningen efter den andra i ett försök att ta reda på vad som orsakade hans smärta. Först när hans mormor plötsligt fick hjärtproblem uppstod misstanken om Fabry i familjen, och det stod klart att hon hade sjukdomen. Därifrån gick det fort. Efter lite Google-sökning kunde Simon och hans föräldrar konstatera att symtomen på sjukdomen de läste om helt matchade Simons.

## Jag önskar att jag kunde göra om mina år i grundskolan

"Att få veta vad det var som var fel var en enorm lättnad. Det hade gått många år innan, då jag hade mycket frånvaro från skolan, där jag inte kunde delta i idrottslektioner, där jag använde en elskoter under en period för att röra mig och där jag inte kunde förklara för mina undrande klasskamrater och lärare vad som var fel på mig - förutom smärtan i tår och fingrar. Men det var förstås också svårt att ta in att både jag och min mamma lider av en obotlig sjukdom som kan få konsekvenser senare i livet. Precis vid den tiden skulle jag börja i en ny klass med nya klasskamrater. Jag orkade knappt."

"Det låter kanske hårt, men jag önskar att jag kunde göra om mina år i grundskolan. Jag gick aldrig på fester för jag klarade inte av det. Jag tackade nej varje gång jag fick frågan om jag ville vara med. Jag var han den tråkiga, och till slut blev jag inte inbjuden till så mycket. Jag önskar att jag hade fått medicinen tidigare. Jag var 15–16 år innan jag kom i puberteten och det var inte förrän i vintras som jag började växa på längden och min röst ändrades. Sedan dess har jag växt 10 centimeter. Mitt självförtroende har verkligen stärkts under de senaste sex månaderna."



Simon kan se tillbaka på en tid med stora psykologiska utmaningar – perioder av ångest och sorg i kombination med en ADHD-diagnos. Hans utmaning innebar att han i andra klass var tvungen att byta till en mindre skola för att komma bort från en miljö där han blev mobbad.

Simon går sedan länge på barn- och ungdomspsykiatri i Århus och har fått hjälp av kommunen för samtal med en psykolog. Något han har varit glad över. I dag vet han mycket väl att han är ovanligt mogen för sin ålder, något han ofta hör från andra och faktiskt trivs bra med.

Simon går nu på Århus Tech där han utbildar sig till bilmekaniker. Hans dröm är ett jobb på en verkstad och senare att öppna ett eget ställe. På Tech går han tillsammans med 20 andra 'mekanikerkillar', som han har roligt med - och åker in till stan med.

"Jag har alltid varit den typen av person som mår bäst när allt är planerat, att jag vet vad som ska hända och exakt när. Men det har också förändrats efter att jag mår bättre, säger Simon. Nu tar jag en dag och en vecka i taget och tar saker som de kommer. Om jag är försenad till tåget – det hände nyligen – känner jag mig inte helt förstörd. Jag har blivit mer robust och orädd. Även om min sjukdom först och främst är väldigt besvärlig, den påverkar min kropp och jag kommer förmodligen få leva med den resten av mitt liv, är det betryggande att jag går på regelbundna kontroller och att de har koll på mig. Jag är helt övertygad om att jag kan få hjälp om något blir kritiskt."

Trots att Simon inte oroar sig så mycket för framtiden just nu har han funderat på att skaffa barn. Tanken på att föra sjukdomen vidare känns avlägset, och han kommer att göra vad som krävs för att förhindra att det händer.

"Det svåraste blir nog att hitta en tjej som vill vara med mig – som förstår vad som står på spel", avslutar Simon med ett varmt leende.

*Berättelsen återfinns i boken "Fabrys mange ansigter" av Finn Stahlschmidt från 2022 och publiceras med tillåtelse av Fabry Patientförening Danmark och Simon själv. Besök gärna föreningens hemsida för att ta del av fler berättelser.*

Texten finns att ladda ner på [www.rethinkfabry.se](http://www.rethinkfabry.se)  
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](mailto:infonordic@chiesi.com) | [chiesipharma.se](http://chiesipharma.se)

ID: 10095-17.09.2024

