Familjen Fabry

Annes familj är en av de första kända Fabry-familjerna i Danmark. På ett gammalt svartvitt foto kan man se den syskonskara på sju som hennes pappa Georg var en del av. Av de sju har två pojkar och två flickor Fabry, som de fick av sin mamma. Annes far och hans yngre bror, Gregor, dog båda av effekterna av Fabrys sjukdom. Bodil, en av de två flickorna med sjukdomen, lever fortfarande och är 80 år. Här berättar Anne om sin familjs liv med sjukdomen och de spår den har lämnat hos henne.

Annes pappa dog 1991 vid 55 års ålder av akut njursvikt och ett förstorat hjärta. Båda sjukdomarna var ett resultat av Fabrys sjukdom. Två år innan han dog var han allvarligt sjuk. När han dog var Anne 29 år gammal. Innan dess hade Annes fars yngre bror, farbror Gregor, dött vid 32 års ålder. Annes berättelse är historien om en familj där Fabry har satt djupa spår, och där det till en början inte fanns någon behandling för sjukdomen. Anne har också Fabry, men i en mildare variant.

”Min pappa var vid dålig hälsa när jag växte upp. Jag minns att han hade blodblåsor över hela överkroppen och som liten visste jag att det inte var normalt. När jag själv var mellan 7 och 9 år fick jag två allvarliga vinterinfluensor med 40 graders feber och ont i händer och fötter. Det var då jag fick veta att jag hade samma sjukdom som min pappa, säger Anne. Idag bor hon tillsammans med sin man Rune på en lantgård i Stevns.

Visades i en glasbur

Annes farbror Gregor dog 1967 som den första av de fyra syskonen med Fabry. Han hade under åren haft upprepade blodproppar/hjärnblödningar, blev förlamad först på ena sidan och sedan på den andra och hans död finns tydligt i Annes minne, trots att hon då bara var fem år gammal. Gregor var fortfarande en ung man när han fick mycket svår huvudvärk och på kort tid gick han från att vara till synes frisk till att sitta i rullstol och inte kunna tala. De två bröderna hade kort innan startat ett företag tillsammans. Vid tiden för Gregors död var det känt att han var drabbad av det som då kallades Fabry-Anderssons syndrom.

"Gregor hade blivit utsatt för alla möjliga konstiga saker från den medicinska världen", säger Anne. ”Bland annat placerades han i en glasbur i ett auditorium på en läkarkonferens endast iklädd ett höftskynke, så att man kunde se alla hans konstiga fläckar. Det var på den tiden som folk på endokrinologiska avdelningen på Rigshospitalet började intressera sig för Fabry, men sättet Gregor hade ställts ut väckte så mycket avsky hos Annes pappa att han inte ville ha något med läkarna där att göra.

Brevet från professorn

Vid 16 års ålder hittade Anne ett brev, i familjens förråd, från den tid då folk hade börjat intressera sig för Fabrys sjukdom på Rigshospitalet. Av brevet, som var undertecknat av dåvarande professorn vid endokrinologiska institutionen, Sven Asger Sørensen, framgick att familjen led av Fabrys sjukdom och att man ville forska lite om familjemedlemmarna. Upptäckten av brevet var anledningen till att Anne kontaktade Rigshospitalet, eftersom hon visste att hon själv hade sjukdomen, att den var ärftlig och att hon drömde om att få barn någon gång i framtiden.

”När det kom till kritan ville min pappa ändå bli undersökt och det var i det sammanhanget som det kom fram att jag och min syster också hade sjukdomen. Min bror hade det inte."

Vid den här tiden var det ännu inte klart för läkarna att kvinnor inte bara kunde vara bärare av sjukdomen, utan också kunde ha symptom. Det har faktiskt gått mindre än 15 år sedan det stod klart att kvinnor kan ha samma sjukdomsförlopp som män, men oftast i högre ålder. Annes pappas två systrar, Bodil och Kirsten, som också syns på bilden av syskonskaran, var vuxna innan det stod klart att även de hade Fabrys sjukdom. Kirsten dog för några år sedan, medan Bodil fortfarande lever, starkt påverkad av sin sjukdom.

Mitt tyngsta Fabry-kors

När Rune kom in i Annes liv i slutet av 80-talet bestämde de sig, efter att Anne hade berättat för honom om familjens sjukdom, att de ville ha barn. Här börjar det som Anne kallar sitt tyngsta Fabry-kors.

”Jag var inte särskilt hårt drabbad av sjukdomen och hade inte varit det förrän då, men jag visste att det fanns 25 procents risk att vi skulle få barn med Fabry. Optimist som jag är tänkte jag att det nog skulle fungera. Under perioden 1991-93 var jag gravid sex gånger för att få Otto och Ulrik, som nu är 26 och 28 år och friska. Under den första graviditeten avslöjade en placentabiopsi att fostret hade Fabry, så det togs bort. Sven Asger Sørensen hade gjort klart för mig att när de gjorde tester på fostret så förväntade de sig att jag skulle ta konsekvenserna om det skulle visa sig att barnet hade sjukdomen. Med min andra graviditet förlorade jag barnet tidigt i graviditeten, tredje gången var det återigen ett Fabry-foster, fjärde gången förlorade jag det igen och femte och sjätte gången var det Otto och Ulrik, som båda har berikat våra liv med (friska) barnbarn. Det har haft ett högt pris, men det har varit helt värt det.”

Sjukdomen dör med mig i min gren av familjen

I samband med Annes graviditeter växte hennes medvetenhet om sjukdomen och under samma period fick läkarna bevis för att Fabry också är en kvinnosjukdom. Vid 45 års ålder startade Anne sin behandling efter att ha levt sitt liv i tron att hon var bärare av sjukdomen utan att själv vara patient.

”Den dagen jag blev rekommenderad att genomgå behandling kom jag till sjukhuset som en frisk person och lämnade som patient. Det var en känslomässig chock och svårt för mig att acceptera", minns Anne.

När hon för fler år sedan gick med i Fabryföreningen, för att möta andra med samma utmaningar som hon själv, var hennes familj den största Fabry-familjen i Danmark. Det är den inte längre.

”I min gren av familjen dör sjukdomen ut med mig, eftersom jag har fött friska barn. Min syster har fått två tjejer utan Fabry, min bror har inte fått barn, mina två kusiner har valt att inte skaffa barn och min kusin, som också har Fabry, har två friska barn”, avslutar Anne.

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

Texten finns att ladda ner på 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 | chiesipharma.se

ID: 25200-01.10.2026