

OPAS  
HYVÄÄN  
ARKEEN

# Opas Fabryn taudista

Tietoa ja kokemuksia



NEUROLIITON JULKAISUJA

# FABRYN TAUTI - TIETOA JA KOKEMUKSIA

---

Neuroliiton julkaisusarja n:o 44

1. painos 2016

2. laajennettu painos 2018

Suomen Fabry-yhdistyksen 2009 julkaiseman oppaan pohjalta

Yhdistyksen nettiosoite: [fabry.neuroliitto.fi](http://fabry.neuroliitto.fi)

ISBN-13 978-952-9797-98-1

ISBN-13 978-952-9797-99-8 (pdf)

Asiantuntijakirjoittaja:

Ilkka Kantola

dosentti, sisätautien erikoislääkäri

Tyks Medisiininen toimialue, Tyks Fabry-keskus

Kiitämme Fabryn tautia sairastavia, jotka jakoivat kokemuksiaan sairaudesta. Kertomuksissa esiintyvien henkilöiden nimet on muutettu.

Kuvat: Shutterstock

*Neuroliitto on saanut tukea materiaalin painatukseen Shire Pharmaceuticalsilta.*

*Shire Pharmaceuticals ei ole osallistunut materiaalin sisällön tuottamiseen.*

*Materiaalin sisältö ei välttämättä heijasta Shiren kantaa tai ole kaikkien maiden myyntilupatekstien mukainen.*



Fabryn tauti – tietoa ja kokemuksia

Neuroliitto ry

Vaihemäentie 10

21250 Masku

puh. (02) 439 2111

[info@neuroliitto.fi](mailto:info@neuroliitto.fi)

[www.facebook.com/neuroliitto](http://www.facebook.com/neuroliitto)

[www.neuroliitto.fi](http://www.neuroliitto.fi)

# SISÄLLYS

---

|   |           |
|---|-----------|
| <b>Lääkärin kertomaa Fabryn taudista.....</b>               | <b>4</b>  |
| TAUDIN MEKANISMI JA PERIYTYMINEN .....                      | 4         |
| DIAGNOSOINTI .....  | 4         |
| ESIINTYVYYS.....  | 5         |
| OIREET .....  | 5         |
| HOITO.....  | 6         |
| <br>  |           |
| <b>Kokemuksia arjesta Fabryn taudin kanssa .....</b>        | <b>9</b>  |
| FABRY-OIREIDEN TUNNISTAMINEN ON USEIN<br>HAASTEELLISTA..... | 10        |
| HEIKOT MUNUAISET JA KIVUT HANKALOITTAVAT ELÄMÄÄ .....       | 14        |
| ÄIDIN JA LAPSEN YHTEINEN SAIRAUUS.....                      | 19        |
| NÄÖN HUONONTUMINEN PELOTTAA .....                           | 22        |
| <br>  |           |
| <b>Suomen Fabry-yhdistys ry .....</b>                       | <b>26</b> |

# LÄÄKÄRIN KERTOMAA FABRYN TAUDISTA

---

Fabryn tauti on harvinainen, X-kromosomissa periytyvä, alfagalaktosidaasi A-entsyymien puutteesta johtuva rasva-aineenvaihdunnansairaus, jossa elimistöön kertyy neutraaleja sfingolipidejä. Kertyminen alkaa sikiöaikana ja etenee hitaasti aiheuttaen monimuotoisia oireita ja hoitamattomana ennenaikaisen kuoleman. Odotettavissa oleva elinikä on hoitamattomana miehillä ollut 20 ja naisilla 15 vuotta lyhyempi kuin normaaliväestössä.

## Taudin mekanismi ja periytyminen

Tauti johtuu GLA-geenin mutaatiosta, joita on todettu yli 900 erilaista. Neutraaleja sfingolipidejä – tärkeimpänä globotriaosylkeramiidia (GL-3) – kertyy aivojen hermosoluja lukuun ottamatta kaikkien solujen lysosomeihin (eniten verisuonten seinämiin, sydänlihakseen ja -läppiin, munuaisiin ja ääreis- ja autonomiseen hermostoon) aiheuttaen kudoksissa tulehdusreaktion ja sidekudostumista ja sitä kautta solutuhoa. X-kromosomaalisen periytymistavan mukaisesti GLA-geenin mutaatio aiheuttaa miehillä aina sairauden.

Naisilla toisessa X-kromosomissa oleva normaali geeni saattaa lieventää taudinkuvaa (soluissa joko mutatoitunut tai terve geeni vallitsee). Sairaamiehen tyttäret perivät isältään aina mutaation. Äidiltä mutaatio periytyy lapsille 50 prosentin todennäköisyydellä sukupuolesta riippumatta.

## Diagnosointi

Fabryn taudin diagnoosi varmistetaan yleensä mutaatiotutkimuksella, mikäli suvun mutaatio on tiedossa. Miehillä diagnoosi voidaan tehdä osoittamalla plasman tai valkosolujen pieni tai puuttuva alfagalaktosidaasi A-entsyymien aktiivisuus. Naisilla diagnoosiin voi riittää pelkkä sukuhistoria, koska naisella on aina mutaatio, mikäli hänellä on sairas isä tai sekä sairas poika että sairas veli.

## Esiintyvyys

Arviot Fabryn taudin yleisyydestä vaihtelevat. Todennäköinen esiintyvyys länsimaissa on 1:50 000. Suomessa Fabryn taudin diagnosoimista saaneita potilaita on hieman yli 100. Fabryn taudin oireet alkavat useimmiten jo lapsuudessa. Pojilla oireet ovat vaikeampia kuin tytöillä. Aikaisemmin tyttöjä ja naisia pidettiin joko oireettomina tai lieväoireisina taudinkantajina. Tämä käsitys on viime vuosien aikana muuttunut. Myös naisen sairaus voi olla monioireinen ja luonteeltaan etenevä riippuen siitä, vallitseeko suurimmassa osassa soluja mutatoitunut vai terve kromosomi.

## Oireet

Monimuotoisuus tekee taudista vaikeasti tunnistettavan. Yleisoreita ovat raajojen kärkeosien neuropaattinen kipu, heikentynyt tai puuttuva hikoilu, huono rasituksen- ja kuumansietokyky, selittämätön kuumeilu, kasvojen ja raajojen turvotus, raajojen puutuminen, väsymys, laihtuminen ja vatsavaivat. Tyypillisiä löydöksiä ovat ihon angiokeratoomat (punaiset, pistemäiset ihomuutokset), joita esiintyy valtaosalla miespotilaita. Niiden tyypillisiä esiintymispaikkoja ovat navan seutu, pakarat, reidet ja sukuelimet. Oireista varsinkin hermoperäistä kipua on yli puolella potilaista jo nuoruusiällä. Cornea verticillata on silmän sarveiskalvon viuhkamainen samentuma, joka on Fabryn taudille tyypillinen muutos. Se on löydettävissä monella Fabryn taudin potilaista, mutta esiintyy harvoin terveillä ihmisillä.

Sydän- ja verenkiertoelimistön oireet ja löydökset ovat tavallisia. Lähes kaikilla hoitamattomilla aikuispotilailla on rintakipuja, rytmihäiriöitä, korkea verenpaine, nousevan aortan laajentuma tai sydänlihassairaus. Miehillä vasemman kammion liikakasvu on tavallisempaa kuin naisilla. Klassista sepelvaltimotautia ei kuitenkaan esiinny Fabryn tautia sairastavilla potilailla normaaliväestöä enempää. Munuaisten sfingolipidikertymistä seuraa valkuais- ja verivirtsaisuutta, sekä tilan edetessä munuaisten vajaatoiminta. Vaikea munuaissairaus onkin aiemmin ollut taudin merkittävin kuolinsyy. Nykyään sydänperäinen kuolema on yleisin.

## Yhteenvedo klassisen Fabryn taudin oireista:

Alle 20 vuoden iässä:

- kivut (joillakin potilaista kipukriisejä)
- silmälöydökset (sarveiskalvon samentumat)
- ihomuutokset (angiokeratoomat)
- turvotukset silmien ympärillä ja nilkoissa
- vatsaoireet
- hikoiluhäiriöt (hikoilemattomuus).

Yli 30 vuoden iässä sairaus aiheuttaa kudოსvaurioita

- taudin kriisijaksot usein lievittyvät nuoruusvuosien jälkeen
- sydämen toimintahäiriöt
- aivoverenkiertohäiriöt
- munuaisten vajaatoiminta.

Fabryn taudista tunnetaan kaksi eri muotoa. Klassinen Fabryn tauti on sairauden tavallisimmin diagnosoitu ja tunnetuin muoto. Sydän- tai munuaismuutoksiin rajoittuvaan tautiin liittyy vain harvoin klassisessa tautimuodossa todettavia muita oireita, ja se on ennusteeltaan klassista muotoa parempi. Fabryn taudin ennustetta heikentävät niin munuais-, sydän- kuin aivoverenkiertohäiriöiden ilmaantuminen.

## Hoito

Fabryn taudin hoito oli aiemmin oireiden lievitystä. Entsyymikorvaushoito tuli mahdolliseksi vuonna 2001, kun EU:n markkinoille hyväksyttiin kaksi geeniteknologisesti valmistettua alfagalaktosidaasi A:n rekombinanttivalmistetta, agalsidaasialfa (Replagal®) ja algalsidaasibeeta (Fabrazyme®). Molempia annetaan laskimoinfuusiona kahden viikon välein. Molemmat saattavat aiheuttaa allergisia reaktioita. Molempien kohdalla on myös havaittu vasta-ainemuodostusta, joka saattaa heikentää entsyymikorvaushoidon tehoa.

Kliiniset tutkimukset ovat osoittaneet, että kahden viikon välein annettu entsyymikorvaushoito vähentää GL-3:n määrää virtsan sedimentissä ja pienentää glykosfingolipidien kertymiä verisuonten kapillaarien epiteelisoluissa, munuaiskerästen- ja munuaistubulusten soluissa.

Oireista neuropaattisen kivun ja vatsavaivojen on todettu lievittyvän hoidon aikana. Munuaisten suodatusnopeuden laskun on todettu osalla potilaista pysähtyvän ja joillakin potilailla munuaisten toiminta on hoidon myötä parantunut. Sydämen osalta hoito näyttäisi pienentävän vasemman kammion massaa ja parantavan pumppausvoimaa.

Hoidon on osoitettu hidastavan lopputapahtumien, kuten munuais-, sydän- ja aivoverenkiertokomplikaatioiden kehittymistä sekä kuolemantapauksia lumelääkkeeseen verrattuna. Uusimpien seurantatutkimusten mukaan entsyymikorvaushoito näyttäisi pidentävän Fabry-potilaiden elinaikaa.

Fabryn taudin entsyymikorvaushoidon indikaatiot:

1. Hoito aloitetaan Fabryn tautia sairastaville pojille/miehille mahdollisimman nuorena (8–10 vuoden iässä mahdollisuuksien mukaan).
2. Hoito aloitetaan kaikille naisille, joilla on:
  - sydämen kaikututkimuksessa merkkejä kehittyvästä sydänlihassairaudesta
  - aivo-oireita (TIA tai vakavampi)
  - merkkejä munuaissairaudesta (proteiinia virtsassa tai muita merkkejä munuaistoiminnan heikkenemisestä tai koepalassa viitteitä munuaisten tukikudoksen vaurioitumisesta).

Taudin diagnoosin on oltava varma.

Hoito on elinikäinen. Tyksin Fabry-keskus on Fabryn taudin osaamisverkoston keskus Suomessa. Päätös hoidon aloittamisesta tehdään Tyksin Fabryn taudin hoitoryhmässä. Hoito toteutetaan potilaan omassa lähisairaalassa. Tyksin Fabry-ryhmä pyrkii näkemään kaikki Fabry-potilaat kerran vuodessa, yleensä vieraillemalla potilaiden kotisairaaloissa.

Hoitokustannukset ovat 200 000–300 000 €/potilas/vuosi. Molemmat entsyymivalmisteet ovat Kelan korvaamia ja mahdollisimman moni potilas pyritään alkuvaiheen jälkeen siirtämään kotihoitoon. Tällä hetkellä noin puolet hoidetuista suomalaisista potilaista saa entsyymikorvaushoidon kotona.

Lähitulevaisuudessa Fabryn taudin hoitoon saattaa tulla uusia suun kautta otettavia lääkkeitä. Kaitsijaproteiinihoito on Euroopan lääkeviranomaisen hyväksymä, mutta sillä ei ole vielä Suomessa hyväksyttyä hintaa. Se vaikuttaa ainoastaan osalla potilaista (ns. missense mutatio, jossa perimässä yksi aminohappo on muuttunut). Sen on alustavissa tut-

kimuksissa osoitettu olevan sopivilla potilailla entsyymikorvaushoidon veroinen. Tabletti otetaan joka toinen päivä. Hinta on todennäköisesti samaa luokkaa entsyymikorvaushoidon kanssa. Globotriaosylkeramidin muodostumista estävä hoito näyttäisi harventavan entsyymikorvaushoidon hoitovälejä kahta viikkoa pidemmäksi. Sen pitäisi toimia kaikilla Fabryn tautia sairastavilla potilailla.

Myös geeniterapia ja kantasolunsiirto ovat tällä hetkellä kokeiltavia Fabryn taudin hoitoja. Onkin todennäköistä, että Fabryn taudin hoito tulee 5–10 vuoden kuluessa muuttumaan merkittävästi.

Ilkka Kantola

dosentti, sisätautien erikoislääkäri

Tyks Medisiinien toimialue, Tyks Fabrykeskus

Kirjallisuutta:

Kantola I, Penttinen M, Nuutila P ja Viikari J.

Fabryn tauti. Duodecim 2012;128(7): 729-39.





**Kokemuksia arjesta  
Fabryn taudin kanssa**



## FABRY-OIREIDEN TUNNISTAMINEN ON USEIN HAASTEELLISTA

---

*”Minulla oli ennen kovia särkyoireita ja minulle sanottiin, että ne ovat kasvukipuja, vaikeivät ne niitä olleetkaan. Minulla oli myös kovia vatsavaivoja, kipua ja ruoansulatushäiriöitä. Joskus niin kovia, että jouduin sairaalaan”, Reija kertoo.*

Fabry-oireita on usein vaikea tunnistaa. Vatsakipuja voidaan pitää normaalina ripulina ja ummetuksena, särkyjä kasvukipuina ja haluttomuutta liikkua laiskuutena. Näin kävi keski-ikäiselle Reijalle lapsena.

”Rivien välistä saattoi kuulla, että minulla luultiin olevan psyykkisiä ongelmia ja siksi vatsa oireili. Oksentelin myös selittämättömästi. Minulla epäiltiin välillä laktoosi-intoleranssia, mutta olen tullut siihen tulokseen, että se on maitoproteiini, mikä minulle ei sovi, vaikka vähälaktosiset tuotteet aiheuttavatkin vähemmän oireita.”

Pahinta oli kuitenkin särky.

”Minulla oli selittämättömiä kuumeita. Yleensä kuume tulee kauhean

särryn kanssa, sellaisen kuin kuuma rasva polttaisi ihoa. Sitten on myös levotonta särkyä, hermosärkyä, joka tulkittiin kasvukivuksi. Lapsena minua häiritsi myös väsyminen. Väsähdin todella nopeasti ja ihmiset ajattelivat, että olin laiska, kun en jaksanut vaikkapa kävellä kovin pitkää matkaa. Lihakset väsyivät kuin maitohapoilla.”

Reijan vatsakivut jatkuivat nuoruudessa ja hän joutui 19-vuotiaana tiputukseen. Kasvukivut loppuivat, mutta kuumejaksot jatkuivat. ”Kuumeita tuli usein juhlien aikaan, stressasin ehkä. En olisi jaksanut tehdä mitä piti, mutta tein kuitenkin ja se kostautui.”

Jos eivät muut pitäneet särkyjä ja kuumeilua poikkeavana, ei sitä tehnyt myöskään Reija. ”Ajattelin useimmiten, että kaikilla ihmisillä on tällaisia särkyjä. Mutta kun kysyin niistä myöhemmin mieheltäni, hänellä ei sellaisia ollutkaan.”

## Sydänoireet löytyivät rutiinikokeessa

Fabry-oireet näyttivät uuden puolen itsestään, kun 37-vuotias Reija oli työpaikkansa kävelytestissä.

”Lääkäri sanoi, ettei sydämeni ole terve. Lääkärit luulivat, että minulla oli sydänlihastulehduksen jälkitila, koska minulla oli ollut aikuisena vihurirokko. Sain siihen lääkettä, jota söin silloin tällöin. Pikkuhiljaa minulle alkoi tulla myös oireita kuten kylmän hikeä ja jos oli kuuma, olin aivan veto pois. Kun sitten täytin neljäkymmentä vuotta, terveyteni romahti. Sanon aina kaikille, että odottakaa vaan, kun täytätte neljäkymmentä, kaikki muuttuu yhdessä yössä.”

Kun Reijalla sitten todettiin 44-vuotiaana Fabry, sydänlääkäri totesi sydämen väliseinän paksuuntuneen. Reijan vasen kammio suureni pikkuhiljaa, mihin hän sai beetasalpaajia. ”Tulin flegmaattiseksi ja ilmeisesti verenpaineeni laski liikaa, koska minulla ei ollut alun perin verenpaine- tautia. Sydänlääkkeeni vaihdettiin toiseksi, eikä sydänfilmi huonontunut enää.”

Tällä hetkellä Reijalla on diagnosoitu kardiomyopatia. Häntä myös huimaa ja hänen vasen jalkansa käyttäytyy toisinaan omituisesti. Sitä kylmää ja siinä on enemmän hermoärsytystä kuin oikeassa jalassa. ”Minulla on ollut todennäköisesti pieni tukos aivoissa ja koepalassa on löydetty ohutsäieneuropatia.”

Aikuisikä toi muassaan myös hikoilemattomuuden sekä angiokeratoo-

man, jota on hoidettu laserilla. ”Olo oli välillä, kuin olisi muovipussi päällä. En hikoillut saunassakaan. Nyt vasta kun saan lääkettä, olen alkanut hikoilla.”

## Diagnoosi ensin siskolle

Reijalla on muutaman vuoden vanhempi sisko, joka on kärsinyt samansuuntaisista oireista kuin Reija. 1990-luvun alkupuolella sisko oli etsinyt diagnoosia oireilleen jo vuosia. Kun siskon silmistä sitten löydettiin erikoinen kuvio, tämä muisti, että Reijalta oli löydetty samanlainen kuvio lapsena.

”Muistan, kun olin silmälääkärillä ja lääkäri kutsui äitiä: Katsokaa, lapsellanne on silmässään harvinaisuus, riikinkukon pyrstö.” Silmälääkärin vanhat arkistot löytyivät ja kuvat todettiin samanlaisiksi. Keskussairaala otti tapauksen hoitaakseen patistelun jälkeen ja positiivinen diagnoosi saapui Rotterdamista vuonna 1994. Olotilani oli sekava. Fabrysta kertova teksti oli aika raadollista luettavaa, kun kuvitteli olevansa terve. En ollut koskaan ajatellut olevani sairas, vaikka sydämeni sitä olikin. Diagnoosi ei tuonut helpotusta. Ajattelin vain, että vitsit, heti huomennahan täältä on lähtö edessä.”

Vaikka tauti on vakava, Reijaa, kuten monia muitakin naisia, kohdeltiin alkuvuodet vain oireettomina taudinkantajina. Reijasta tuntui, että hänen täytyi taistella tullakseen kuulluksi ja saadakseen hoitoa.

”Tauti ei näy päällepäin ja ulkopuoliset eivät välttämättä uskoneet, että minulla on oireita.”

Reijan oli myös vaikea vakuuttaa asiantuntijoita siitä, ettei hän voinut harrastaa esimerkiksi raskasta liikuntaa – asiantuntijat kun uskoivat minkä tahansa liikuntamuodon edistävän kenen tahansa terveyttä. Kun uskottavuusongelma oli kutakuinkin hoidossa, alkoi pitkäkestoinen taistelu entsyymikorvaushoidon saamisesta ja myös hoidon jatkumisesta.

”Meitä syyllistettiin siitä, olemmeko ihmisinä tarpeeksi arvokkaita saamaan näin kallista lääkettä.”

Sen lisäksi, että Reijaa syyllistettiin hoidon kalleudesta, hän tunsi jo valmiiksi syyllisyyttä siitä, että tauti oli periytyvä.

Reijan mielestä on raskasta sairastaa itse, mutta vielä raskaampaa pelätä, että tauti siirtyy lapsille ja vieläpä lastenlapsille. Reijaa arvosteltiin myös päätöksestä testauttaa jälkikasvunsa. Arvostelijat tuntuivat ajatlevan, että Reija ikään kuin tekee lapsensa sairaiksi testauttamalla heidät.

## Kotilääkitys ei kiehdo

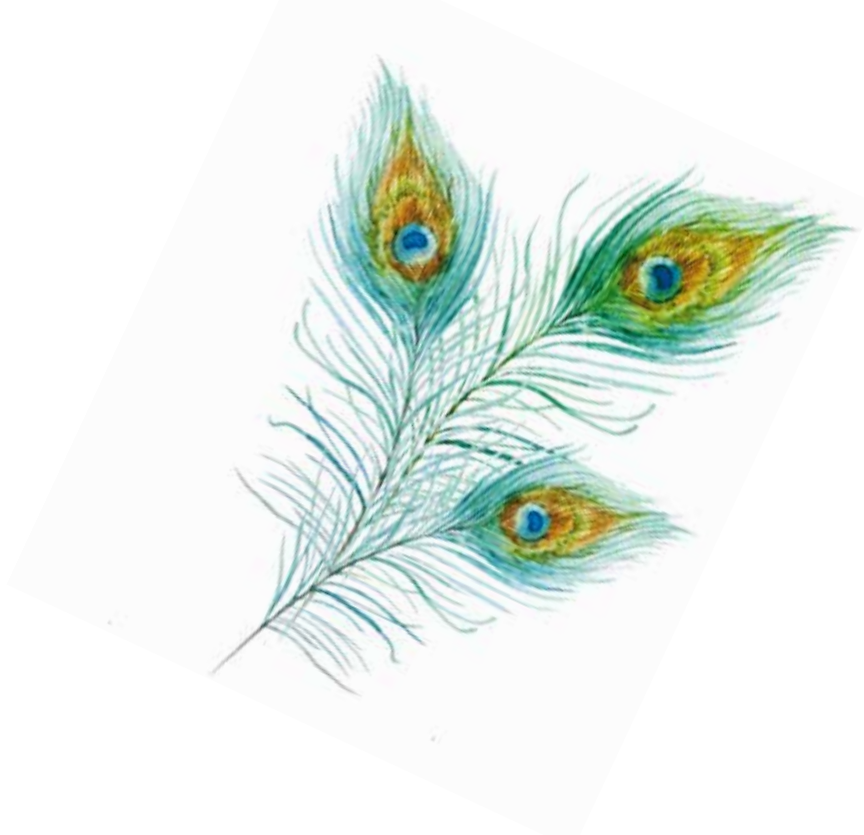
Kun lääkitys aloitettiin vuonna 2005, Reija oli aluksi lääkityksen annon jälkeen niin väsynyt, että saattoi nukkua koko loppupäivän. Nyt väsymys on helpottanut. Terveys on parantunut myös muuten.

”Jalan kylmäys ja säryt helpottuivat ja aineenvaihduntani parantui. Olen myös virkeämpi ja valoisampi, myös muiden kuin itseni mielestä. Sydäimestä minun on vaikea sanoa. Tutkimustuloksista on ollut vaikea saada selkoa, kun hoitamassa on ollut joka kerta eri lääkäri.”

Koska sairaus ei näy päällepäin, Reija ei aina muista itsekään olevansa sairas. Sairaus ei tunnu arjessa jatkuvasti etenään nyt, kun Reija on jäänyt sairaseläkkeelle. ”Otan rauhallisesti. Olen hyväksynyt sen, että tahtini on hidastunut, enkä ota siitä pulttia.”

Sairauttaan Reija miettii etenkin silloin, kun esimerkiksi jonkun Fabry-yhdistyksen jäsenen tila on mennyt alaspäin tai kun hänellä itsellään on huono kausi menossa. Sairaaksi Reija tuntee olonsa silloin, kun hän käy sairaalassa tutkimuksissa ja lääketiputuksessa.

”Minulla on esimerkiksi rytmihäiriökausia. Se voi olla aika pelottavaa, etenkin kun rytmihäiriöt tulevat yöllä. Meille on väläytelty myös kotilääkityksen mahdollisuutta. En halua sitä koskaan, sillä en halua olla sairas kotonani. Haluan vain käydä tankkaamassa lääkettä jossakin ja sen jälkeen vain olla ja elää mahdollisimman normaalia elämää. Vaikka toivon kyllä, että lääkkeeksi tulisi tabletti. Sen minä suostuisin ottamaan kotonakin.”



## HEIKOT MUNUAISET JA KIVUT HANKALOITTAVAT ELÄMÄÄ

---

*”Muistan kerran, kun juoksin mökillä noin seitsemän tai kahdeksan vuoden ikäisenä vähän pidemmän matkaa ja onnistuin kivien yli hyppiessäni nyrjäyttämään nilkkani ja kaaduin maahan. Hetken aikaa maassa maattuani tunsin nilkassa vihlovan kivun lisäksi polttavaa Fabry-kipua ja luulin kuolevani.”*

Mikon ensimmäiset Fabry-oireet liittyivät raajakipuihin, joita esiintyi etenkin fyysisen rasituksen aikana ja sen jälkeen. Kivut paitsi tuntuivat siltä, kuin hehkuva hiillos olisi korventanut raajoja, myös häiritsivät siksi, että kavereille oli vaikea pärjätä kestävyyslajeissa. Rasituksen, mutta myös tulehdusten ja kuumeen aikana esiintyvät raajakivut olivat pitkään Mikon ainoa oire. Kun Mikko oli teini-iässä, tauti näytti uuden puolen itsestään.

”Olin 15-vuotias, kun minulla oli monen kuukauden mittainen sairasteluvaihe. Oireina olivat vain 40 asteen kuume ja todella korkea senkka. Oireisiin ei löydetty mitään syytä, vaikka niitä tutkittiin aika laajasti erilaisten tautien poissulkemiseksi. Elokuusta joulukuuhun kestänyt kuu-



meilusyksy oli kyllä aika hurja. Olin kolmeen otteeseen kahdesta kuu-teen viikkoa kerrallaan Lastenkllinikalla tutkittavana, eristyksissä. Laihduin sinä aikana 62-kiloisesta 46-kiloiseksi. Muita oireita en oikeastaan huomannut vielä silloin, eikä hikoilemattomuudesta ollut murrosiässä ainakaan haittaa.”

## Riesana turvotus

Nelikymppisenä munuaisten huonosta kunnosta tuli Mikon suurin vit-saus. Jokapäiväistä elämää haittasivat etenkin turvotukset.

”Aika pelottavaa oli, kun olin kerran kaksikymppisenä kavereiden kanssa humputtelureissulla viikon Kreikassa. Ruoka ja juoma maistuivat koko viikon ja kotiin tullessani huomasin lihoneeni viikossa yhdeksän kiloa. Alkoholilla oli sotkenut munuaisten toiminnan ja ylimääräinen neste, noin kuusi litraa poistui kehostani seuraavan kahden päivän aikana. Oikeasti olin siis lihonut vain kolmisen kiloa.”

Iän myötä Mikkoa ovat alkaneet häiritä myös kivut, joita ei laukaise enää pelkästään kuumuus tai rasitus. Kolmekymppisenä Mikko alkoi tarvita niihin aiempaa enemmän kipulääkkeitä.

”Tyhmyyksissäni, kun en munuaisteni tilasta tiennyt, aloin sitten syödä niihin ibuprofeenia, joka on myrkyä munuaisille. Lääkärin mukaan munuaisissa on enää noin parikymmentä prosenttia potkua jäljellä. Munuaiset huononivat melko suoraviivaisesti ERT:n aloittamiseen asti. Entsyymikorvaushoidon aloittamisen jälkeen eli viimeisen viiden vuoden aikana munuaiset ovat huonontuneet vain hieman.”

Munuaisten ja kipujen lisäksi Mikko kärsii sydänoireista, joista ei hänen mukaansa ole varsinaista haittaa, sekä iho-oireista eli angiokeratoomasta, joka ei ole vanhemmiten pahentunut. Harmilliset suolisto-oireet alkoivat vuonna 2002, kun Mikko sairasti pahan, antibiootin aiheuttaman clostridium-infektion suolistossa. Silmien kaksoiskuvat taas alkoivat vaivata Mikkoa hieman ennen suolisto-oireita.

”Noin kolmekymppisenä minulla oli myös sellainen selittämätön huimauskausi. Yhtäkkiä vain tuli sellainen huimaus, ettei meinannut pystyssä pysyä ja sitä kesti pari viikkoa. Huimaus toistui muutaman kerran noin puolen vuoden välein ja aina edellistä heikompana. Huimauksen ollessa pahimmillaan en meinannut voida mennä makuulle ilman, että olisin oksentanut, kun huone vain pyöri ympärillä.”

## Diagnoosi oli helpotus

Mikko ehti käydä lukuisilla lääkäreillä esittelemässä vaivojaan, ennen kuin hän sattui yksityiselle neurologilääkäriasemalle. Lääkäriaseman lääkäri keksi epäillä Fabrya ja tutkitutti Mikon silmät huolella.

”Niistä ’voikukkahautuvista’ se sitten lähti. Oireita valittelin vaikka kuinka monelle lääkärille ja kaikki halusivat kyllä auttaa ja tekivät monenlaisia tutkimuksia, mutta yksikään ei täpännyt. Itse epäilin reumaa, koska kipu tuntui olevan raajojen äärimmäisissä nivelissä. Reumaepäilyä tutkittiinkin aika urakalla.”

Diagnoosin saamisen jälkeen Mikolle etsittiin lähisairaalaista lääkäri, joka tiesi Fabrysta eniten. ”Sen jälkeen kävimme läpi taudin oireiston ja sen, kuinka tulisi elää, jotta rasittaisin mahdollisimman vähän elimistöäni. Hoidosta kuulin vasta monta vuotta myöhemmin.”

Diagnoosin saaminen oli Mikolle ainoastaan helpottavaa. ”Koin diagnoosin hyvänä asiana. Kaikille oudoille oireille löytyi selitys, eikä syy ollutkaan korvien välissä. Oli helpompaa joskus vain luovuttaa, kun tiesi, että luovuttamiseen on syy.”

Sairaus on Mikon mielessä erityisesti silloin, kun hän ei kykene tekemään jotakin haluamaansa asiaa. ”Sitä tulee ajateltua silloin tällöin. Ehkä silloin kun huomaan, etten pysty johonkin, mihin haluaisin pystyä, ja tietysti aina lääkärissä tai tiputuksessa.”

Pelottavinta Mikon mielestä taudissa on tieto siitä, että miesten keskimääräinen elinikä on noin 43 vuotta. Toimeen sairauden kanssa tulee, kun osaa säädellä omaa jaksamistaan.

”Pitää vain hyväksyä se tosiasia, että kaikkeen siihen mitä haluaisi, ei voi ryhtyä. Pitää ottaa päivä kerrallaan ja silloin, kun on ’huono päivä’, antaa itselleen luvan olla tekemättä mitään. Maailma ei yhteen tai kahteen päivään kaadu.”

Kipuja voi myös lääkittää ja ehkäistä. ”Jos jotain on pakko tehdä, kivun voi poistaa lääkkeillä. Täytyy opetella kikkoja, joilla kipu helpottuu, ja koittaa ymmärtää, minkälaiset asiat mahdollisesti edesauttavat kipujen syntymistä ja välttää niitä.”

Ennen diagnoosia Mikko söi erilaisia kipulääkkeitä, joita hän syö tarpeen mukaan edelleen. Diagnoosin jälkeen Mikko alkoi syödä myös verenpainelääkettä ja kalkkia. Saamansa veritulpan myötä lista täydentyi niin ikään verenohennuslääkkeellä. Mikko lääkitsee myös kihtiään, joka alkoi vuonna 2003 tai 2004.



”Veritulppa oli keväällä 2002, joka oli minulle heikko kevät. Tapahtumaketju alkoi tammikuussa keuhkokuumeella, joka ei meinannut asettua millään. Sain siihen yhteensä viittä eri antibioottia. Sitten kun muutaman viikon päästä keuhkokuume saatiin pois, antibiootit laukaisivat clostridium-tulehduksen, jota kesti monta viikkoa. Siinä vaiheessa, maaliskuun alussa, kun olin maannut monta viikkoa sairaalassa ja kahden rankan infektion väsyttämä, sain vielä veritulpan vasempaan jalkaani.”

## Taistelu korvaushoidosta kannatti

Entsyymikorvaushoidon antaminen Mikolle aloitettiin vuonna 2003. ”Hoito oli todellakin tappelun takana. Olin sitä ennen mukana erinäisissä lehtijutuissa ja televisio-ohjelmissä.”

Tappelu kannatti, sillä hoito sujui Mikon mukaan hyvin. Kivut vähenivät ja munuaisten kunnan huononeminen hidastui. ”Ainoa huono puoli on se, että olen hoidon jälkeen melko väsynyt ja loppupäivä menee levätessä.”

Vaikka lääkitys paransi Mikon vointia, kivut hankaloittavat edelleen elämää. ”Kipu ei näy päällepäin ja joskus, kun on pakko jostain asiasta luopua tai kieltäytyä, se voisi helposti vaikuttaa ihmisten suhtautumiseen. Aivan kaikille en aina viitsisi selittää koko juttua alusta alkaen. Perhe-elämässäkin tauti vaikuttaa moniin asioihin. Joudun joskus perumaan suunniteltuja juttuja, kun en vain jaksa. Voimattomuutta ja väsymystä on varmaan muiden vaikeinta ymmärtää. Sitä, että joskus ei kerta kaikkiaan jaksa tehdä mitään muuta kuin maata.”

Munuaisten tilan huononeminen pysähtyi entsyymikorvaushoidon aloituksen jälkeen ja Mikon vointi oli hyvä useamman vuoden ajan. Vuonna 2009 havaittiin kuitenkin, että munuaisten tuhoutuminen oli edennyt niin pitkälle, että oli pakko alkaa valmistella dialyysia. Dialyysi puhdistaa elimistöä kuona-aineista ja korjaa nestetasapainoa poistamalla ylimääräistä nestettä.

”Tammikuussa 2010 valitsin dialyysimuodoksi vatsakalvodialyysin ja minulle asennettiin sitä varten katetri, jonka liitin iltaisin nukkumaan mennessä dialyysikoneeseen. Päiväksi sain irrottautua koneesta ja käydä normaalisti töissä. Kaikenlaisia hankaluuksia vatsakalvodialyysissäkin oli, kun dialyysineste ei pysynyt vatsaontelossa vaan imeytyi ympäröivään kudokseen. Nesteen poistamiseksi kudoksesta jouduttiin kuukau-

den ajaksi turvautumaan väliaikaisen kaulakatetrin kautta hemodialyysiin, jossa veri kierrätetään dialyysikoneen läpi.”

Syyskuussa 2010 Mikko sai lopulta kutsun munuaisensiirtoon. Operaatio sujui periaatteessa hyvin, uusi munuainen alkoi onneksi toimia heti ja alkoi poistaa nestettä ja puhdistaa kehoa. Tälläkään kertaa ei kuitenkaan selvitty ongelmitta.

”Leikkauskohdassa oikeassa nivusessa olleet jalan hermoradat vaurioituivat operaatiossa niin, että oikea jalkani halvaantui. Pelästyin sitä tietysti hirveästi, mutta minulle sanottiin, että näin voi tällaisissa leikkauksissa joskus käydä ja että halvaantuminen menee ohi. Jalan toiminta ja tunto palautuikin parissa kuukaudessa normaaliksi.”

Hyljinnänestolääkkeisiin kuuluivat aluksi myös vahvat kortisonianokset. Todennäköisesti kortisonista johtuen Mikko sai voimakkaan kaihin molempiin silmiin ja hänelle tehtiin kaihileikkaus vuonna 2012. Vuonna 2015 kaihin oireet uusiutuivat ja syyksi paljastui jälkikaihi, joka sekin operoitiin pois.

”Lisäksi ilmeisesti hyljinnänestopotilaan kohonneen syöpäriskin vuoksi jaloistani on löytynyt vuosina 2013 ja 2016 melanooman esiaste, jotka on leikattu.”

Mikon lääkerepertuaariin kuuluu nykyisin entsyymikorvauslääkkeen lisäksi kaksi eri hyljinnänestolääkettä, verenpainelääke ja verenohennuslääke. Lisäksi hän syö hyljinnänestolääkkeiden sivuvaikutuksiin magnesiumia ja D-vitamiinia. Mikko myöntää, että hänellä alkaa olla mitta täysi sairastamisen suhteen. Hyljinnänestolääkkeiden syöminen on alentanut hänen vastustuskykyään selvästi ja hän saa esimerkiksi erilaisia tulehduksia helposti.

”Yleiskunto on heikentynyt paljon jatkuvan sairastelun johdosta ja vastustuskyvyn puutteen takia saan koko ajan pelätä uusia sairastumisia. Olen tällä hetkellä työtön, enkä ole enää varma, saisinko uusia töitä tai olisinko edes työkykyinen.”

Tukea Mikko saa paitsi perheeltään, myös Fabry-yhdistykseltä. ”Ver-taistuki on hieno asia. Oli aivan ihmeellistä keskustella ensimmäistä kertaa toisen Fabry-potilaan kanssa ja kuulla asioita, jotka kuvailivat niin tarkasti omia tuntemuksiani.”



## ÄIDIN JA LAPSEN YHTEINEN SAIRAUS

---

*Ennen kuin pienen pojan diagnoosi varmistui, hän pystyi kävelemään enää 50 metriä ilman, että kivut alkoivat. Nyt, lääkkeen aloittamisen jälkeen, pojan ja äidin elämä on taas mallillaan.*

Pienellä Vili-pojalla oli aina lämmin. Hän halusi pitää vähäiä vaatteita ja nukkua ohuissa vuodevaatteissa. Äiti Dorothy kokeili turhaan kaikkea kesäpyjamista kevyihin peittoihin. Perhe ei epäillyt mitään sairautta, mutta päivähoidossa oltiin sen verran huolissaan, että pojan haima testattiin. Kun Vili oli seitsemänvuotias, hänellä alkoivat myös kivut. Polttavia kipuja käsiin ja jalkoihin tuli aina lämmönvaihtelun ja liikunnan yhteydessä. Kivut johtivat siihen, että perhe otti yhteyttä lääkäriin.

Erikoislääkäriin pääsy oli vaivatonta. Pojalla oli aiemmin todettu ADHD, ja hän oli erikoissairaanhoidon asiakas jo ennestään. Lastenneurologi teki pian pojalle verikokeen, jotta “poissuljettaisiin hyvin harvinainen sairaus nimeltä Fabryn tauti”. Tulosten saamisessa meni 5–6

viikkoa, mutta perhe alkoi epäillä Fabrya heti kokeen jälkeen.

”Googletimme Fabryn taudin ja tajusimme heti, että pojalla oli se”, Dorothy kertoo.

## Infuusio on ok, koska saa pelata

Diagnoosi oli toisaalta shokki ja toisaalta ei. Dorothy oli helpottunut taudin nimeämisestä. Toisaalta joka toinen viikko annettava hoito tuntui raskaalta. Infuusio aloitettiin, kun poika oli kahdeksanvuotias. Se kesti aluksi jopa viisi tuntia, mutta nyt, kolme vuotta myöhemmin, enää 1,5 tuntia. Vilillä on infuusioportti, ja lasten kotisairaala tulee kotiin antamaan lääkkeen. Koska Vilillä ei ole kanyylyä kädessään, hän voi pelata sillä aikaa tietokoneella. Vilin mielestä tiputus on ok, koska se tapahtuu omalla sohvalla ja koska hän saa sen aikana pelata ja syödä herkkuja. Välillä Vili saa kuitenkin päänsärkyä ja huonon olon tiputuksessa, ja loppupäivän hän on väsynyt ja “veltto”.

Vilillä on edelleen kipuja, mutta ne ovat huomattavasti paremmin hallinnassa kuin pahimpaan aikaan, jolloin hän pystyi kävelemään vain 50 metriä.

”Diagnoosia odotellessamme olimme kiinnittäneet huomiota siihen, ettei poika juuri hikoillut. Nykyään hän hikoilee lähes normaalisti”, Dorothy kertoo.

Lääkityksestä huolimatta Vilillä alkoivat pari vuotta sitten vatsaoireet. ”Maitotuotteet aiheuttivat kovaa pahoinvointia. Nyt hänen ruokavaliionsa on lähes maidoton, mutta hän kestää pieniä määriä maitoa kuten jäätelöä. Kuumeessa ja välillä myös liikkua Vilillä on edelleen kovia kipuja. Ne tuntuvatkin hänestä ikävimmiltä Fabryn oireilta”.

## ”Suhtaudun positiivisesti tulevaisuuteen”

Vilin diagnoosin jälkeen myös muuta perhettä testattiin, ja ulkomailla syntyneeltä äidiltä löydettiin Fabry. Muilta sukulaisilta Fabrya ei ole ainakaan toistaiseksi löytynyt. ”Olin surullinen ja shokissa siitä, että elämässämme oli yhtäkkiä perinnöllinen, vakava sairaus. Tunsin myös syyllisyyttä, kun tajusin, että poika oli perinyt sairauden minulta ja kärsi paljon”, kertoo Dorothy.

Aika pian äiti tajusi kuitenkin, että pahempiakin sairauksia tai tilan-

teita on. Oma diagnoosi oli hänelle herätys ja sai miettimään, että hänellä oli vain yksi elämä, jota pitää elää kaikesta huolimatta ja hyväksyä eteen tulevat asiat. ”Suhtaudun positiivisesti tulevaisuuteen.”

Myös Dorothy alkoi saada pian diagnoosin jälkeen lääkitystä noin kaksi vuotta sitten. Hän ei ole huomannut voinnissaan merkittäviä muutoksia, joskin virtsan proteinuria on vähentynyt. Kuumeessa ilmeneviä kipuja hänellä on edelleen, samoin tinnitusta. Lämmönsietokykykin on heikko. ”25 astetta on ehdoton ylärajani!”

Väsytys ei ole tällä hetkellä ongelma, ja Dorothy käy normaalisti töissä. Lääkitystä hän saa kotona. Kaikki menee hyvin, paitsi että suonta on vaikea löytää. ”Se vaatii aina 2–5 yritystä, ja mustelmia tulee.” Ikävää on myös se, että laboratorio-, lääkäri- ja infuusiorumban tähden molemmille vanhemmille tulee töistä poissaoloja.

## Uintiharkat oli jätettävä

Vaikka Vilin oireet ovat vähentyneet, tauti rajoittaa jossain määrin hänen elämäänsä. Pahimpaan aikaan Vili joutui olemaan paljon sisällä ja lopettamaan uintiharrastuksensa. Hän masentui kovin kipujensa vuoksi ja oli vihainen maailmalle ja äidilleen, koska oli perinyt taudin tältä. ”Mieliala romahti. Hän uppoutui pelimaailmaan ja menetti ystäviään”, Dorothy muistelee.

Vili ei ole enää palannut siihen, että leikkisi tai riehuisi ulkona. Hän tuntee pelkäävän, että kipu voi iskeä koska vain. Nykyään hän pystyy kuitenkin osallistumaan osittain liikuntatunneille ja välitunnilla jalkapalloon, sekä käymään saunassa. Vili tuntee usein lähes terveeltä, mutta koulusta hänen pitää olla muita lapsia enemmän poissa, kun kivut iskevät etenkin flunssan aikaan.



## NÄÖN HUONONTUMINEN PELOTTAA

---

*Vajaa 35-vuotias Linda tutustui Fabryn tautiin kertarysäyksellä, lähes 15 vuotta sitten. ”Vuonna 2003 se iski ensin oikeaan silmään, aivan kuin liukuverho olisi laskeutunut silmässä puoliväliin”, Linda kertoo.*

Kun näkö lähti oikeasta silmästä ensimmäistä kertaa, Linda meni sairaalan ensiapuun, mistä hänet passitettiin neurologian lääkärille ja sieltä kotiin. Näön palautuessa oireet olivatkin loppujen lopuksi vähäisiä, mutta vuoden kuluttua oli vasemman silmän vuoro oireilla samaan tapaan.

Vasemman silmän näkö hävisi kokonaan noin viikon kuluttua oireiden alkamisesta, minkä jälkeen Linda meni taas ensiapuun ja sitä kautta sairaalaan sisälle. Hoidoksi Linda sai kortisonipulssihoitoa, sillä oireet viittasivat MS-taudissa yleiseen näköhermon tulehdukseen. Kun hoito ei tehonnut, Lindaa alettiin tutkia kaikkien mahdollisten tautien varalta, tuberkuloosista sarkoidoosiin. ”Minulla oli hyvät lääkärit. He ottivat

asiakseen selvittää, mikä minua vaivasi.”

Tutkimuksen aikana eräs silmälääkäreistä muisti joskus nähneensä jossakin julkaisussa samanlaisen kuvion, kuin mikä Lindan silmän sarveiskalvolta oli löytynyt. Tästä päästiin Fabryn taudin jäljille, joten Linda kävi dna-testeissä, jonka jälkeen häneltä mitattiin myös hänen elimistönsä muodostaman entsyymin määrä.

## Silmälääkäri auttoi saamaan lääkettä

Kun diagnoosi varmistui Fabryn taudiksi, Lindalle kerrottiin, että sairautteen oli olemassa hintava lääke, jota kuuluisi antaa hänelle. ”Silmälääkärini soitti minulle eräänä päivänä ja kysyi, saanko jo hoitoa. Kun hän kuuli, etten saa sitä vielä, hän sanoi soittavansa asiasta eteenpäin sillä hänen mielestään lääkehoito kohdallani piti aloittaa heti.”

Lääkkeen antaminen aloitettiin neljä kuukautta diagnoosin saamisesta. Diagnoosin varmistuminen puolestaan kesti vain parisen kuukautta siitä, kun silmäoireet olivat alkaneet. ”Toiminta oli erittäin nopeaa. Oli onni, että olin Kuopiossa.”

Entsyymlääkityshoidosta on ollut Lindalle apua, vaikka häntä harmittaaakin toisinaan lääkkeenannon sitovuus. ”Mitkä tahansa pidempiaikaiset menot vaativat hoitojen järjestelyn aikatauluihin sopiviksi. Onneksi varsinkin kotihoito on näissä todella joustava.”

Hoidosta huolimatta vasemman silmän näkö ei enää palautunut. Perimmäistä syytä silmäongelmalle ei ole saatu varmuudella selville, mutta oletuksena on, että näköhermoa ruokkiva hiussuoni on tukkeutunut. Muitakin neurologisia ongelmia Lindalla on ollut. Kovia, useamman päivän kestäviä pyöräytyskohtauksia on ollut muutama, ja 2013 syksyllä alkaneen huimauksen syyksi paljastui aivoinfarkti.

”Se pelästytti erityisesti, että hoidosta riippumatta infarkti kuitenkin tapahtui. Onneksi kyseessä oli hyvin pieni infarkti, vaikka toipuminen siitäkin kesti useamman kuukauden.”

## Masennuksesta hyväksymiseen

Lindalle onnena onnettomuudessa oli, että hän sai diagnoosin ja lääkettä nopeasti ongelmien ilmaantumisen jälkeen. Henkiseen hyvinvointiin niillä ei kuitenkaan ollut vaikutusta. ”Diagnoosin saaminen ei todellakaan

ollut helpottavaa, vaikka se olikin selittävä tekijä näön lähtemiselle. Tauti tuli minulle huonoon saumaan. Itkin ja murehdin asiaa paljon, mutta samalla minulla oli paljon tekemistä töiden ja opintojen kanssa. Eli tavallaan myös unohdin asian.”

Taka-alalle työnnetty järkytys nousi uudelleen pintaan, kun Linda ei saanutkaan työtä, jota hänelle oli lupailtu valmistumisen jälkeen. Työttömyys ja sairauden miettiminen ajoivat Lindan masennukseen, josta hän toipui hitaasti syömällä lääkkeitä ja puhumalla asiasta sekä sairaanhoitajalle että psykiatrille.

Taudin kieltäminen ja suru vaihtuivat pikkuhiljaa hyväksyntään. ”En halunnut ottaa yhteyttä esimerkiksi Fabry-yhdistykseen, sillä ajattelin, etten ole sairas. Meni kauan, ennen kuin pystyin puhumaan asiasta.”

Kun Linda otti viimein yhdistykseen yhteyttä, se oli hänelle helpottava kokemus. Samantyyppisiä asioita läpikäyneiden kanssa voi viljellä huumoriakin omasta sairaudesta. ”Asia helpottuu, kun sen hyväksyy. Ensin ajattelin vain, ettei minua voi laittaa Fabry-sairaiden kategoriaan.”

## Aviomiehestä apua

Linda teki myös rohkean päätöksen kertoa taudista silloiselle esimiehelleen, pitkän pohdinnan tuloksena. ”Kerroin esimiehelleni taudistani. Ennen en myöskään antanut lupaa itselleni olla pois töistä, vaikka minua olisi huimannut kovasti. Esimies suhtautui asiaan todella hyvin. Minulla oli turhia pelkoja asian suhteen. Olisin voinut kertoa asiasta aiemminkin”, Linda pohtii nyt.

Myös perhe on ollut Lindan tukena. ”Olen saanut hirveästi tukea silloiselta poikaystävältäni, nykyiseltä aviomieholtäni. Olemme käyneet yhdessä läpi isoja asioita. Pienemmät murheet voimme käydä läpi nykyään niin, että toteamme, että olemme me isompiakin läpikäyneet.”

Apua hän on saanut niin ikään lapsuuden perheeltään. Kun Lindalla todettiin Fabryn tauti, hänen äitinsä ja siskonsa kävivät myös testauttamassa itsensä. Tautia ei löytynyt heiltä kummaltakaan. Periytyvyyden sijaan geenimutaatio oli sattunut Lindalle itselleen.

Vaikka Linda on iloinen perheenjäsentensä terveydestä, häntä harmitti etenkin alkuvaiheessa olla tautinsa kanssa yksin. Jos ympärillä ei ole muita samasta taudista kärsiviä, kukaan ei voi täysin ymmärtää, miltä itsestä tuntuu.



## Päänsärky häiritsee unta

Lindalla ei ollut varhaislapsuudessa lainkaan Fabryn taudille tyypillisiä oireita, kuten esimerkiksi jalkojen ja käsien särkyjä tai kuumeellisia kriisikausia. Ensimmäiset oireet ilmenivät vasta yläasteella. ”Minulla oli yläasteella kolmen kuukauden jakso, jolloin minulla oli lähes jatkuvasti kuumetta. Sille ei löytynyt koskaan mitään syytä, vaikka söin antibioottejakin.”

Seuraavat oireet ilmenivät vasta opiskeluaikoina, jolloin Lindan raajoja alkoi särkeä. ”Siihen auttoi ibuprofeeni, mutta välillä käsi oli niinkin kipeä, etten pystynyt tekemään sillä mitään. Särky myös kiersi. Se saattoi alkaa kädestä, siirtyä puolen vuoden jälkeen jalkaan ja siitä toiseen käteen.”

Nyttemmin Linda ei kärsi sen kummemmin minkäänlaisista oireista. ”Ajoittaista päänsärkyä on joskus, mutta se on hyvin lievää ja voi johtua esim. sen hetkisestä väsymyksestä. En siis itse lue sitä Fabry-oireeksi.”

Esimerkiksi sydän- tai munuaisperäisistä ongelmista Linda ei ole kärsinyt.

## Tulevaisuuteen luottavaisin silmin

Lindan pahimmat uhkakuvat taudin suhteen liittyvät oman terveyden huonontumiseen ja etenkin silmiin. ”Silmät ja aivot minua pelottavat, jos jotain pitää mainita. Pääsääntöisesti elän elämäni kuitenkin tätä tautia turhia miettimättä.”

Taudin periytyminen arvelutti Lindaa ennen lasten saamista. ”Ajattelin, että koska olen sukuni ainoa Fabry, saa se myös jäädä minuun.”

Ensimmäisen raskauden Linda oli valmis keskeyttämään, jos istukka-biopsia olisi paljastanut kyseessä olevan Fabry-mutaation omaava sikiö. Kyseessä oli kuitenkin terve tyttölapsi.

”Ja kun se ensimmäinen lapsi oli niin ihana, toisen raskauden aikana päätimme, että tyttö saa tulla riippumatta siitä, onko Fabry-mutaatio periytynyt tai ei. Pojan kohdalla asiaa olisi jouduttu miettimään uudestaan, joten onneksi toinenkin lapsi paljastui tytöksi.”

Tulevaisuuteen Linda katsoo luottavaisin silmin. ”Lääketiede näyttää nyt etenevän niin huimaa vauhtia, ja useat lääkeyhtiöt ovat kehittämässä hoitoja harvinaissairauksiin. Kohta tilanne on se, ettemme me enää niin harvinaisia olekaan.”

Suomen Fabry-yhdistys ry on vuodesta 2004 toiminut Fabry-potilaiden ja heidän omaistensa tuki- ja etujärjestö. Fabry-yhdistys toimii täysin vapaaehtoisvoimin ja hallituksen jäsenet ovat itse joko potilaita tai omaisia. Yhdistyksen tavoitteena on pitää huolta Fabry-potilaiden edunvalvonnasta Suomessa diagnosoinnin, lääkityksen, kuntoutuksen ja tiedon- saannin suhteen. Tämän lisäksi tärkeänä painopisteenä on toisilta potilailta saatava vertaistuki. Yhdistys järjestää vuosittain Fabryn taudin ajankohtaispäivät sekä epävirallisen syystapaamisen.

Fabry-yhdistys on Neuroliiton jäsenjärjestö ja toimii jäsenenä myös harvinaisten sairauksien ja vammojen kansallisessa kattojärjestössä HARSO:ssa. Kansainvälisesti yhdistys pitää yhteyttä muiden Pohjoismaiden potilasjärjestöihin sekä toimii aktiivisesti Kansainvälisessä Fabry-verkostossa FIN:issä (Fabry International Network).

Suomen Fabry-yhdistys toivottaa uudet jäsenet sydämellisesti mukaan toimintaan! Lisätietoja yhdistyksen sihteeriltä ([info@suomenfabry.fi](mailto:info@suomenfabry.fi)).





*neuroliitto.fi*