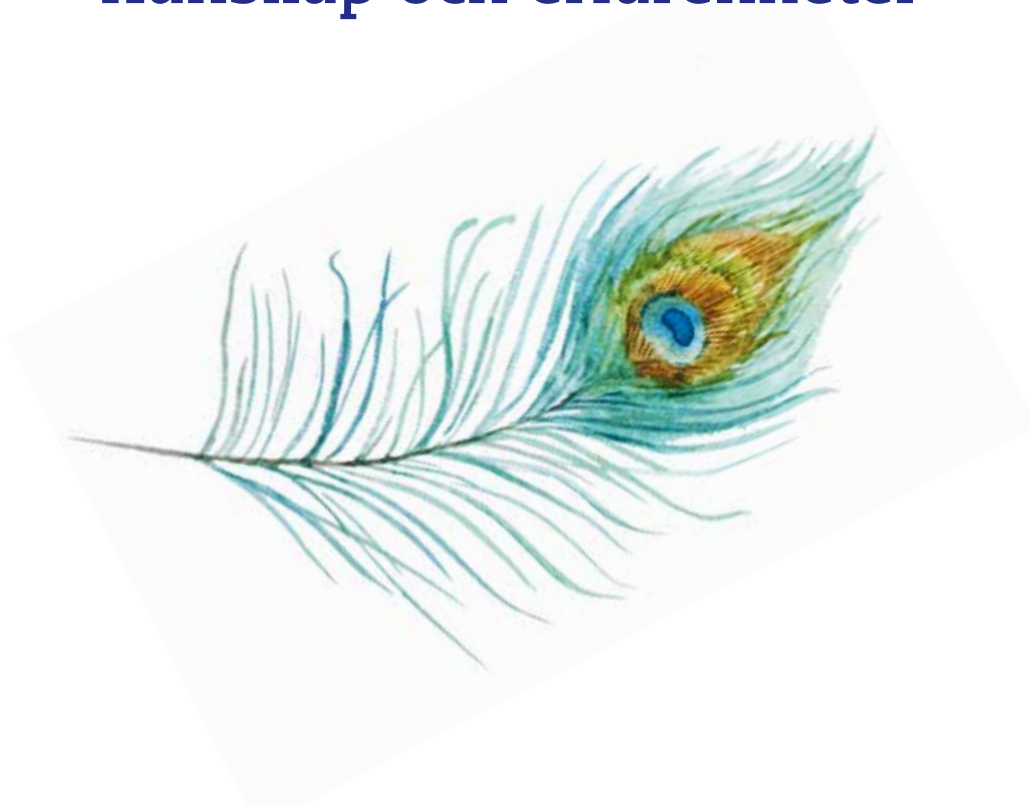


GUIDE TILL
GOD VARDAG

Guide till Fabry's sjukdom

Kunskap och erfarenheter



FINLANDS NEUROFÖRBUNDS PUBLIKATIONER

GUIDE TILL FABRYS SJUKDOM – KUNSKAP OCH ERFARENHETER

Finlands Neuroförbunds publikationsserie nr 44

1:a upplagan 2016

2:a utökade upplagan 2018

På basis av den guide som Finlands Fabryförening publicerade 2009

Förenings webbplats: fabry.neuroliitto.fi

ISBN-13 978-952-7296-00-4

ISBN-13 978-952-7296-01-1 (pdf)

Expertskribent:

Ilkka Kantola

docent, specialist i internmedicin

Åucs Medicinska verksamhetsområdet,

Åucs Kompetenscentrum Fabrys sjukdom

Tack till de med Fabrys sjukdom som delat med sig av sina erfarenheter av sjukdomen. Namnen på de personer som förekommer i historierna har ändrats.

Illustrationer: Shutterstock

För tryckningen av materialet har Neuroliitto erhållit stöd av Shire Pharmaceuticals. Shire Pharmaceuticals har inte deltagit i produktionen av materialets innehåll. Materialets innehåll avspeglar inte nödvändigtvis Shires ställningstagande och är inte nödvändigtvis i enlighet med texterna för försäljningstillstånd i alla länder.



Guide till Fabrys sjukdom – Kunskap och erfarenheter
Finlands Neuroförbund rf.

Vaihemäentie 10

21250 Masku

tel. (02) 439 2111

info@neuroliitto.fi

www.facebook.com/neuroliitto

www.neuroliitto.fi

INNEHÅLL

Fabrys sjukdom ur läkarens synvinkel.....	4
SJUKDOMSMEKANISM OCH ÄRFTLIGHET	4
DIAGNOSTISERING	4
FÖREKOMST	5
SYMPTOM	5
BEHANDLING	6
Erfarenheter av vardagen med Fabrys sjukdom	9
SYMPTOMEN PÅ FABRYS SJUKDOM ÄR OFTA SVÅRA ATT KÄNNA IGEN	10
SVAGA NJURAR OCH SMÄRTOR FÖRSVÅRAR LIVET.....	14
MAMMANS OCH BARNETS GEMENSAMMA SJUKDOM.....	19
RÄDSLÅ FÖR EN FÖRSÄMRAD SYN	22
Finlands Fabryförening rf	26

FABRYS SJUKDOM UR LÄKARENS SYNVINKEL

Fabrys sjukdom är en sällsynt fettomsättningsjukdom varvid neutrala sfingolipider ansamlas i kroppen. Sjukdomen orsakas av brist på enzymet alfa-galaktosidas A och den nedärvs via X-kromosomen (kvinnligt kön). Ansamlingen börjar under fostertiden och framskrider långsamt. Sjukdomen ger mångformiga symtom och obehandlad leder den till för tidig död.

Den förväntade livslängden hos män som inte får behandling är 20 år kortare och hos kvinnor 15 år kortare jämfört med normalbefolkningen.

Sjukdomsmekanism och ärftlighet

Sjukdomen beror på en mutation i GLA-genen och man har konstaterat 900 olika mutationer. Neutrala sfingolipider – varav den viktigaste är globotriaosylceramid (GL-3) – ansamlas med undantag av hjärnans nervceller i alla cellers lysosomer (mest i blodkärlens väggar, i hjärtmuskeln och -klaffarna, i njurarna och i perifera och autonoma nervsystemet), vilket orsakar en inflammatorisk reaktion i vävnaden och bindvävsbildning som leder till celldöd. I enlighet med X-kromosombunden ärftlighet orsakar en mutation i GLA-genen alltid sjukdomen hos män.

Hos kvinnor kan en normal gen i den andra X-kromosomen lindra sjukdomsbilden (i cellen dominerar antingen den muterade eller den friska genen). Döttrar till sjuka män ärver alltid mutationen av sina fäder. Sannolikheten för att barn ärver mutationen av sina mammor är 50 procent oberoende av barnens kön.

Diagnostisering

Diagnosen på Fabrys sjukdom fastställs vanligen genom mutationsundersökning, om det är känt att mutationen finns i släkten. Hos män kan diagnosen även ställas genom att påvisa låg eller avsaknad aktivitet i plasma eller vita blodkroppar för enzymet alfa-galaktosidas A. Hos kvinnor kan det räcka med endast släktanamnes, eftersom kvinnor alltid har mutationen om de har en sjuk far eller både en sjuk son och en sjuk bror.

Förekomst

Bedömningarna av hur allmän Fabrys sjukdom är varierar. Den sannolika förekomsten i västländerna är 1:50 000. I Finland är antalet patienter med diagnosen Fabrys sjukdom drygt 100. Symtomen på Fabrys sjukdom uppkommer vanligen redan i barndomen. Pojkar har svårare symptom än flickor. Tidigare ansågs flickor och kvinnor vara antingen symptomfria eller sjukdomsbärare med lindriga symptom. Denna uppfattning har förändrats under de senaste åren. Även hos kvinnor kan sjukdomen ge många olika symptom och vara av framskridande karaktär, beroende på om den muterade eller friska genen dominerar i största delen av cellerna.

Symptom

Mångformigheten gör att det är svårt att identifiera sjukdomen. Allmänna symptom är neuropatisk smärta i extremiteternas perifera delar (händer och fötter), nedsatt eller avsaknad av svettförmåga, nedsatt belastnings- och värmetolerans, oförklarlig feber, svullnad i ansiktet och extremiteterna (armar och ben), domningar i extremiteterna, trötthet, avmagring och magbesvär. Typiska symptom är angiokeratom (hudförändringar i form av röda prickar), som förekommer hos de flesta manliga patienterna.

Typiska ställen för förekomsten av dessa är navelområdet, skinkorna, benen och könsorganen. Särskilt nervrelaterad smärta är ett symptom som över hälften av patienterna har redan i ungdomsåldern. Cornea verticillata är en solfjäderformad grumling i hornhinnan och den är en typisk förändring vid Fabrys sjukdom. Den hittas hos många patienter med Fabrys sjukdom, men förekommer sällan hos friska människor.

Symtom och fynd i hjärtat och blodomloppet är vanliga. Nästan alla obehandlade vuxna patienter har bröstsmärtor, rytmrubbningar, högt blodtryck, utvidgning av uppåtgående aorta eller en hjärtmuskelsjukdom. Hos män är vänstersidig hjärtkammarförstoring vanligare än hos kvinnor. Klassisk kranskärlsjukdom förekommer dock inte oftare hos Fabrypatienter än hos normalbefolkningen. Till följd av ansamlingen av sfingolipider i njurarna utsöndras proteiner och blod i urinen och när tillståndet framskrider njurinsufficiens. Allvarlig njursjukdom har tidigare varit sjukdomens främsta dödsorsak. Numera är hjärtrelaterad död vanligast.

Sammandrag av klassiska symtom vid Fabrys sjukdom:

Personer under 20 år:

- Smärtor (hos vissa patienter smärtkriser)
- Ögonfynd (grumling i hornhinnan)
- Hudförändringar (angiokeratom)
- Svullnader kring ögonen och i vristerna
- Magsymtom
- Svettningsrubbningar (ingen svettning)

Hos personer över 30 år orsakar sjukdomen vävnadsskador

- Krisperioderna i Fabrys sjukdom blir ofta lindrigare efter ungdomsåren
- Funktionsstörningar i hjärtat
- Cirkulationsstörningar i hjärnan
- Njurinsufficiens

Man känner till två olika former av Fabrys sjukdom. Klassisk Fabrys sjukdom är den sjukdomsform som är mest känd och diagnostiserad. Den sjukdomsform som är begränsad till endast hjärt- eller njurförändringar är endast i sällsynta fall förknippad med andra symtom som konstateras vid den klassiska sjukdomsformen och har en bättre prognos än den klassiska formen. Prognosen vid Fabrys sjukdom är sämre om det uppkommer störningar i blodcirkulationen i njurarna, hjärtat eller hjärnan.

Behandling

Tidigare behandlades Fabrys sjukdom endast genom lindring av symtomen. Substitutionsbehandling med enzym blev möjlig 2001, när två genteknologiskt framställda alfa-galaktosidas A rekombinantpreparat, agalsidas alfa (Replagal®) och agalsidas beta (Fabrazyme®), godkändes på EU-marknaden. Båda ges som intravenös infusion med två veckors mellanrum. Båda kan orsaka allergiska reaktioner. För båda två har man också upptäckt bildning av antikroppar, vilket kan försvaga effekten av substitutionsbehandlingen med enzymer.

Kliniska undersökningar har visat att substitutionsbehandlingen med enzymer som ges varannan vecka minskar mängden GL-3 i urinse-

dimentet och minskar ansamlingen av glykosfingolipider i kapillärernas epitelceller samt i njurglomerulus och njurkanalerna. Det har konstaterats att den neuropatiska smärtan och magbesvären har blivit lindrigare under behandlingen. Det har konstaterats att försämringen av den glomerulära filtrationshastigheten har avstannat hos vissa patienter och hos vissa patienter har njurfunktionen även förbättrats under behandlingen. I fråga om hjärtat verkar det som om behandlingen minskar massan i vänster kammare och förbättrar pumpkraften.

Det har påvisats att behandlingen hämmar det slutliga förloppet, såsom utveckling av cirkulationskomplikationer i njurarna, hjärtat och hjärnan samt minskar dödsfallen jämfört med placebo. Enligt flera uppföljningsundersökningar ser det ut som om substitutionsbehandlingen med enzymer skulle förlänga livslängden hos Fabrypatienterna.

Indikationer för substitutionsbehandling med enzymer vid Fabrys sjukdom

1. Behandlingen påbörjas i så ung ålder som möjligt hos pojkar/män som har Fabrys sjukdom (i 8–10 års ålder om det är möjligt)
2. Behandlingen påbörjas till alla kvinnor som
 - i ekokardiografi (ECHO) har tecken på utveckling av hjärtmuskelsjukdom
 - har hjärnsymtom (TIA eller allvarligare)
 - har tecken på njursjukdom (protein i urinen eller andra tecken på nedsatt njurfunktion eller i biopsi tecken på skador i njurarnas stödjevävnad)

Sjukdomsdiagnosen ska vara säkert fastställd.

Behandlingen är livslång. Kompetenscentrum Fabrys sjukdom vid Åbo universitetscentralsjukhus är kompetenscentrum för sjukdomen i Finland. Beslut om inledande av behandling fattas av Fabry-teamet vid Åucs. Behandlingen genomförs på ett sjukhus i patientens hemtrakt. Fabry-teamet har som mål att träffa varje Fabrypatient en gång per år, vanligen genom att besöka patienterna på deras hemsjukhus.

Behandlingskostnaderna är 200 000–300 000 €/patient/år. Båda enzympreparaten ersätts av FPA och efter det inledande skedet strävar man efter att så många patienter som möjligt ska kunna vårdas hemma. För närvarande får ungefär hälften av de finländska patienterna enzymsubstitutionsbehandlingen hemma.

Inom den närmaste framtiden kan det för behandling av Fabrys sjukdom finnas nya läkemedel som tas via munnen. Chaperonbehandling (chaperoner = en grupp av proteiner) har godkänts av Europeiska läkemedelsmyndigheten, men den har inte ännu ett godkänt pris i Finland. Den har effekt endast hos vissa patienter (vid s.k. missense mutation, där en aminosyra i arvsmassan har förändrats). I preliminära undersökningar har den hos lämpliga patienter visat sig vara jämförbar med enzymsubstitutionsbehandlingen. Tabletten ska tas varannan dag. Priset ligger sannolikt i samma klass om substitutionsbehandlingen med enzymer. Det verkar som om behandlingen som hämmar bildningen av globotriaosylceramid gör att substitutionsbehandlingen med enzymer kan ges med längre mellanrum än två veckor. Den borde fungera hos alla patienter med Fabrys sjukdom.

Även genterapi och stamcellstransplantationer är behandlingar som för närvarande prövas vid Fabrys sjukdom. Det är sannolikt att behandlingen av Fabrys sjukdom inom 5–10 år kommer att förändras märkbart.

Ilkka Kantola

docent, specialistläkare inom internmedicin

Åucs Medicinska verksamhetsområdet,

Åucs Kompetenscentrum Fabrys sjukdom

Litteratur

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

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



Erfarenheter av vardagen med Fabrys sjukdom



SYMPTOMEN PÅ FABRYS SJUKDOM ÄR OFTA SVÅRA ATT KÄNNA IGEN

”Jag hade tidigare svåra smärtor och de tolkades som växtvärk även om de inte var det. Jag hade också svåra magbesvär, värk och matsmältningsstörningar. Ibland så svåra att jag hamnade in på sjukhus.”

Det är ofta svårt att känna igen symptomen på Fabrys sjukdom. Magsmärtor kan tolkas som normal diarré och förstoppning, värk som växtvärk och ovilja att röra sig som lathet. Så gick det för medelålders kvinnan Reija när hon var barn.

”Mellan raderna förstod jag att läkarna trodde att jag hade psykiska problem som yppade sig som magbesvär. Jag kräktes också ofta och oförklarligt. Ibland misstänkte man att jag har laktosintolerans, men jag har kommit fram till att det är mjölkprotein som inte passar mig, även om låglaktosprodukter orsakar mindre symptom.”

Det värsta var ändå värken. ”Jag hade oförklarlig feber. Vanligen kom febern med hemsk värk, precis som om hett fett skulle bränna huden.

Ibland var värken orolig, nervvärk, som tolkades som växtvärk. Som barn led jag också av trötthet. Jag blev mycket fort trött och andra tänkte att jag var lat när jag till exempel inte orkade gå särskilt långt. Musklerna blev lika trötta som när det bildas mjölksyra i dem.”

Reijas magsmärtor fortsatte i ungdomen och som 19-åring blev det nödvändigt med dropp. ”Växtvärken” upphörde, men feberperioderna fortsatte.

”Jag fick ofta feber i samband med någon fest. Det kan hända att jag stressade. Jag hade inte kraft att göra det jag borde göra men gjorde det ändå, vilket hämnade sig.”

Andra ansåg inte att värken och febern var något onormalt och det gjorde inte Reija heller. ”För det mesta tänkte jag att alla har värk av det här slaget. När jag senare frågade min man, sade han sig inte ha någon värk.”

Hjärtsymptomen påträffades i ett rutinprov

Fabrysymptomen visade en ny sida när 37-åriga Reija deltog i ett gångtest på arbetsplatsen.

”Läkaren sade att mitt hjärta inte är friskt. Läkarna trodde att det var fråga om ett följdillstånd efter en hjärtmuskelinflammation, eftersom jag haft röda hund som vuxen. Jag fick medicin som jag tog då och då. Småningom började jag också få andra symptom, till exempel kallsvett och om det var varmt var jag helt kraftlös. När jag fyllde fyrtio var mitt hälsotillstånd helt uselt. Jag brukar varna alla att när de fyller fyrtio ändrar allt över en natt.”

När Reija som 44-åring konstaterades ha Fabrys sjukdom sade kardiologen att mellanväggen i hjärtat blivit tjockare. Vänstra kammaren blev småningom större och för detta fick Reija betablockerare.

”Jag blev flegmatisk och uppenbarligen sjönk blodtrycket för mycket, eftersom jag ursprungligen inte hade problem med blodtrycket. Min hjärtmedicin byttes ut och därefter hölls hjärtfilmen konstant.”

Nu har Reija fått diagnosen kardiomyopati. Hon har också yrsel och hennes vänstra ben betar sig konstigt ibland. Benet känns kallt och har mer nervretning än i högra benet. ”Jag har sannolikt haft en liten propp i hjärnan och i provbiten har man hittat tunnfiberneuropati.”

Som vuxen har jag också tappat förmågan att svettas och fått angioke-

ratom som behandlats med laser. ”Det kändes ibland som om jag hade en plastpåse på mig. Jag svettades inte ens i bastun. Först nu när jag börjat få medicin har jag börjat svettas.”

Systemern fick diagnosen först

Reija har en några år äldre syster som har lidit av samma slags symptom som Reija. I början av 1990-talet sökte systemern i flera år en diagnos för sina symptom. När ett ovanligt mönster påträffades i systemerns ögon kom hon ihåg att samma mönster hade påträffats i Reijas ögon när hon var liten.

”Jag minns när jag var hos ögonläkaren och läkaren sade till min mamma: Titta, ert barn har något sällsynt i ögat, en påfågelsstjärt.” Ögonläkarens gamla arkiv hittades och mönstren konstaterades vara likadana. Centralsjukhuset gick med på att sköta fallet efter att vi krävt detta och en positiv diagnos kom från Rotterdam 1994.

”Jag kände mig förvirrad. Texten som förklarade Fabrys sjukdom var ganska hemsk att läsa när jag trodde mig vara frisk. Jag hade aldrig tänkt att jag är sjuk även om mitt hjärta inte var friskt. Diagnosen var ingen lättnad. Det enda jag tänkte var att i morgon kommer jag bort härifrån.”

Även om sjukdomen är allvarlig behandlades Reija och många andra kvinnor endast som symptomfria sjukdomsbärare under de första åren. Reija upplevde att hon var tvungen att kämpa för att göra sig hörd och få hjälp. ”Sjukdomen syns inte utanpå och utomstående trodde inte nödvändigtvis alltid att jag hade symptom.”

Det var också svårt för Reija att övertyga experterna om att hon till exempel inte kunde delta i påfrestande motionsformer. Experterna trodde ju förstås att vilken motionsform som helst är till nytta för vem som helst. ”När jag slutligen blev någorlunda trodd började en lång kamp för att få ersättningsbehandling med enzym och även att behandlingen skulle fortsätta.”

”Vi fick skuldkänslor när vi tänkte på om vi är tillräckligt värdefulla människor för att få så dyr medicin.” Förutom att den dyra behandlingen fick Reija att känna sig skyldig hade hon redan färdigt skuldkänslor av att sjukdomen var ärftlig.

Reija anser att det är tungt att själv vara sjuk, men ännu tyngre är rädslan för att barnen och till och med barnbarnen ärver sjukdomen. Rei-

ja kritiserades också för beslutet att låta testa sina barn. Kritikerna verkade tänka att Reija på något sätt gör barnen sjuka genom att låta testa dem.

Medicinering hemma inget alternativ

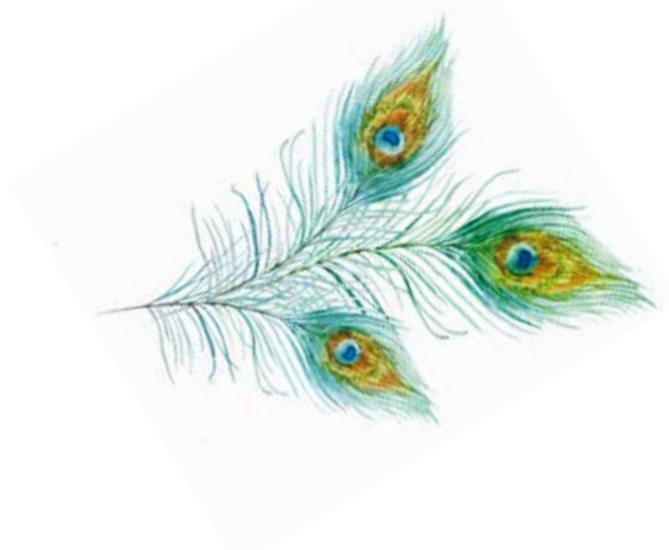
När medicineringen inleddes 2005 var Reija till en början så trött varje gång så hon ibland sov resten av dagen. Nu orsakar behandlingen inte längre likadan trötthet. Hennes hälsa har också i övrigt förbättrats.

”Den kalla känslan i benet och värken har lättat och ämnesomsättningen har blivit bättre. Jag är också piggare och positivare – det anser även andra än jag själv. Hur hjärtat mår är det svårare att säga. Det har varit svårt att få någon förklaring på resultaten av undersökningarna när jag alltid behandlats av olika läkare.”

Eftersom sjukdomen inte syns utanpå minns Reija inte själv heller alltid att hon är sjuk. Sjukdomen känns inte i vardagen, i synnerhet inte nu när Reija är sjukpensionerad. ”Jag tar det lugnt. Jag har accepterat att farten har saktat av och blir inte förargad över det.”

Reija tänker på sin sjukdom särskilt när till exempel en medlem i Fabryföreningen mår sämre eller när hon själv har en svår period. ”Jag har till exempel perioder med rytmstörningar. De kan vara ganska skrämmande, särskilt när de kommer på natten.”

Reija känner sig också sjuk när hon besöker sjukhuset för undersökningar och för att få medicin via dropp. ”Vi har också tipsats om att få medicinen hemma. Det vill jag aldrig ha, eftersom jag inte vill vara sjuk här hemma. Jag vill bara tanka medicinen någon annanstans och därefter bara leva så normalt som möjligt. ”Visst hoppas jag att jag kunde ta en tablett i stället. Den kunde jag tänka mig att ta hemma.”



SVAGA NJURAR OCH SMÄRTOR FÖRSVÅRAR LIVET

”Jag minns en gång när jag som sju- eller åttaåring vid sommarstugan sprang en längre sträcka och lyckades vricka vristen när jag hoppade över stenar. Jag föll och när jag legat på marken en stund kände jag förutom ilande smärta i vristen även brännande Fabrysmärta. Jag trodde jag skulle dö.”

Mikkos första Fabrysymptom var smärtor i fötter och händer särskilt under och efter fysiska aktiviteter. ”Det kändes som om het glöd skulle ha svett mina händer och fötter. Det störde mig också att jag inte orkade lika bra som mina kompisar i uthållighetsgrenar.”

Smärtorna i händer och fötter under ansträngning men också vid inflammationer och feber var länge Mikkos enda symptom. När Mikko var tonåring visade sjukdomen en ny sida.

”Jag var 15 när jag hade en sjukdomsfas som pågick i flera månader. De enda symptomen var 40 graders feber och mycket hög sänka. Ingen orsak till symptomen kunde hittas även om de undersöktes noggrant för att utesluta olika sjukdomar. Feberhösten som pågick från augusti



till december var nog ganska vansinnig. Jag undersöktes på Barnkliniken i tre omgångar, från två till sex veckor åt gången, och dessutom var jag isolerad. Under denna period gick jag ner i vikt ordentligt: från 62 till 46 kg. Jag märkte egentligen inga andra symptom ännu i det skedet och det var ju inte så illa i tonåren att inte svettas.”

Svullnad en plåga

När Mikko var fyrtio var njurarnas dåliga skick den största plågan för Mikko. Särskilt svullnader försvårade det vardagliga livet. ”Det var ganska skrämmande när jag som tjuugoåring reste till Grekland för en vecka för att leva om med kompisarna. Jag åt och drack mycket hela veckan och när jag kom hem märkte jag att jag hade gått upp nio kilo. Alkoholen hade stört njurfunktionen och under de två följande dagarna kom cirka sex liter överflödig vätska ut ur kroppen. Jag hade alltså egentligen gått upp bara ungefär tre kilo.”

Med åren har Mikko också fått smärtor som inte längre bara beror på värme eller fysisk ansträngning. Som trettioåring behövde Mikko mer smärtstillande medel för smärtorna än tidigare.

”I min enfald, när jag inte visste hur det står till med mina njurar, började jag äta ibuprofen som är gift för njurarna. Läkaren har sagt att cirka tjuugo procent av mina njurar fungerar numera. Njurfunktionen försämrades så gott som hela tiden ända tills ERT inleddes. Efter att ersättningsbehandlingen med enzym inleddes, dvs. under de senaste fem åren, har njurarna försämrats endast en aning.”

Förutom njurarna och smärtorna har Mikko hjärtsymptom som han inte säger sig lida av. Han har också hudsymptom, dvs. angiokeratom, som inte har förvärrats med åren. Förtretliga tarmsymptom yppade sig 2002 när Mikko hade en allvarlig clostridiuminfektion, orsakad av antibiotika, i tarmen. Dubbelbilderna i ögonen började besvära Mikko något före tarmbesvären.

”Som ungefär trettioåring hade jag också en oförklarlig period med yrsel. Plötsligt kände jag mig bara yr och hade svårt att hållas på benen. Det höll i sig i ett par veckor. Yrseln upprepades några gånger med ett halvårs mellanrum och svagare varje gång. När yrseln var som värst var det svårt att lägga sig utan att kräkas då hela rummet snurrade.”

Diagnosen var en lättnad

Mikko hann berätta om sina symptom för många läkare innan han besökte en privat neurologläkarstation. En läkare på stationen misstänkte Fabrys sjukdom och lät undersöka Mikkos ögon grundligt.

”Det var med ”maskrosmönstren” det började. Jag berättade om mina symptom för en lång rad läkare och alla ville hjälpa och gjorde många slags undersökningar, men inget hjälpte. Självtänkte jag reuma eftersom smärtan kändes i händernas och fötternas sista leder. Reumamisstanken undersöktes ganska grundligt.”

Efter diagnosen fick Mikko en läkare på närsjukhuset som visste mest om Fabrys sjukdom. ”Sedan gick vi i genom sjukdomens symptom och hur jag borde leva för att belasta kroppen så litet som möjligt. Jag fick höra om behandlingen först många år senare.”

Att få diagnosen var bara en lättnad för Mikko. ”Jag upplevde det som något positivt att få diagnosen. Alla konstiga symptom fick en förklaring och orsaken fanns inte heller mellan öronen. Det kändes ibland lättare att bara ge upp när det fanns en klar orsak till det.”

Mikko tänker särskilt på sjukdomen när han inte kan göra något som han vill göra. ”Jag tänker på den emellanåt. Kanske när jag märker att jag inte kan göra något som jag skulle vilja göra och självfallet alltid hos läkaren eller när det är dags för dropp.”

Det mest skrämmande med sjukdomen är enligt Mikko vetenskapen om att människans genomsnittliga livslängd är cirka 43 år. Det går att leva med sjukdomen om man kan reglera hur mycket man orkar.

”Man måste bara acceptera det faktum att allt man vill kan man inte göra. Det är bara att ta en dag åt gången och när det är en dålig dag ge sig själv tillåtelse att bara ta det lugnt. Världen går inte under på en eller två dagar.”

Smärtorna kan också behandlas och förebyggas. ”Om det är någonting jag måste göra får jag bort smärtan med läkemedel. Jag måste lära mig olika knep som lindrar smärtan och försöka förstå vad som eventuellt leder till att smärtorna uppstår och sedan undvika sådant.”

Före diagnosen tog Mikko olika slags smärtstillande läkemedel som han fortfarande tar vid behov. Efter diagnosen började han också ta blodtrycksmedicin och kalk. Efter blodproppen kompletterades listan med blodförtunnande läkemedel. Mikko får också medicin för sin gikt som började 2003 eller 2004.

”Jag hade en blodpropp våren 2002. Det var en tuff vår för mig. Händelsekedjan började i januari med lunginflammation som aldrig tänkte ge med sig. Jag fick sammanlagt fem olika slags antibiotika. När lunginflammationen försvann efter några veckor utlöste antibiotikan en clostridiuminfektion som höll i sig i många veckor. I början av mars, när jag legat många veckor på sjukhus och var trött efter två svåra infektioner, fick jag ännu blodpropp i vänstra benet.”

Det var mödan värt att kämpa för ersättningsbehandling

Mikko började få ersättningsbehandling med enzym 2003. ”Jag var verkligen tvungen att kämpa för att få behandlingen. Innan dess var jag med i olika tidningsartiklar och tv-program.”

Men det var det värt, eftersom behandlingen enligt Mikko gick bra. Smärtorna avtog och njurarna försämrades inte längre lika snabbt. ”Den enda nackdelen är att jag är ganska trött efter varje behandling och måste vila resten av dagen.”

Även om Mikko mår bättre av medicineringen försvårar smärtorna fortfarande livet. ”Smärtan syns inte utanpå och ibland, när man är tvungen att avstå eller undanbe sig något, kan det lätt inverka på människornas inställning. Man orkar ju inte förklara allt från början till slut för alla. Sjukdomen spelar en stor roll även i familjelivet. Ibland måste jag annullera något vi planerat då jag helt enkelt inte orkar. Det som andra har svårast att förstå är säkert kraftlösheten och tröttheten. Det att man helt enkelt inte orkar göra annat än ligga.”

Njurarnas tillstånd blev stabilt efter att ersättningsbehandlingen med enzym inleddes och Mikko mårde bra i flera år. År 2009 upptäckte man dock att njurarna var i så dåligt skick att det var dags att förbereda dialys. Dialysen renar kroppen från slaggprodukter och återställer vätskebalansen genom att avlägsna överflödigt vätska.

”I januari 2010 valde jag påsdialys som dialysform och fick en kateter som jag kopplade till dialysapparaten om kvällarna när jag gick till sängs. På dagarna behövde jag inte vara kopplad till maskinen utan kunde arbeta normalt. Påsdialysen var inte heller problemfri, då dialysvätskan inte stannade kvar i bukhålan utan sögs upp i den omliggande vävnaden. För att få bort vätskan ur vävnaden var man tvungen att under en månad

använda hemodialys via en tillfällig halskateter. Blodet cirkulerade då genom dialysmaskinen.”

I september 2010 fick Mikko slutligen kallelse till njurtransplantation. Operationen förlöpte i princip bra men inte helt problemfritt denna gång heller.

”Benets nervbanor vid operationsstället i högra ljumsken skadades under operationen så att mitt högra ben förlamades. Jag blev naturligtvis väldigt rädd, men läkarna berättade att det kan gå så ibland i en sådan här operation och att förlamningen går över. Benet började fungera normalt och känslan kom tillbaka inom två månader.”

Den nya njuren fungerade till all lycka genast och började avlägsna vätska och rena kroppen. ”Till medicinerna som skulle förhindra avstötning hörde i början också starka kortisondoser. Troligtvis på grund av kortisonet fick jag aggressiv starr i båda ögonen och blev starropererad 2012. År 2015 förnyades starrsymptomen och orsaken visade sig vara efterstarr som även den opererades. Patienter som genomgått transplantation har förhöjd risk att få cancer. Troligen därför hittades ett förstadium till melanom i mina ben 2013 och 2016, men de har opererats.

Till Mikkos medicinrepertoar hör numera också förutom enzymsättningsmedicinen också två olika avstöttningsmediciner, blodtrycksmedicin och blodförtunnande medicin. Dessutom tar han magnesium och D-vitamin för biverkningarna av avstöttningsmedicinerna. Mikko medger att måttet börjar vara rågat när det gäller sjukdomar. Avstöttningsmedicinerna har försämrat hans motståndskraft betydligt och han får lätt till exempel olika slags inflammationer.

”Allmänskonditionen har försämrats mycket eftersom jag hela tiden är sjuk och på grund av bristen på motståndskraft lider jag hela tiden risk att insjukna på nytt. För närvarande är jag arbetslös och jag är inte längre säker på om jag kunde få arbete eller om jag ens är arbetsför.”

Mikko får stöd av familjen och även av Fabryföreningen. ”Det är fint med stöd av likställda. Det var förunderligt att första gången samtala med en annan patient med Fabrys sjukdom och höra sådant som så exakt beskrev vad jag själv kände.”



MAMMANS OCH BARNETS GEMENSAMMA SJUKDOM

Innan den lilla pojkens diagnos fastställdes kunde han gå bara 50 meter innan smärtorna slog till. Nu efter att medicineringen har inletts leker livet igen för pojken och mamman.

Som liten pojke hade Vili alltid varmt. Han ville gå omkring med litet kläder och ha svalt på natten. Mamman Dorothy provade förgäves allt från sommarpyjamas till tunna täcken. Familjen misstänkte ingen sjukdom, men i daghemmet var de så pass oroliga att pojkens bukspottkörtel undersöktes. När Vili var sju år började också smärtorna. Brännande plågor i händer och fötter som alltid yppade sig i samband med temperaturväxling och idrott. Smärtorna ledde till att familjen kontaktade en läkare.

Det gick lätt att få tid till en specialist. Pojken hade tidigare konstaterats ha ADHD och var klient inom specialsjukvården redan från tidigare. En barnneurolog tog i ett tidigt skede ett blodprov ”för att utesluta en mycket sällsynt sjukdom som heter Fabrys sjukdom”. Det tog 5–6 veckor innan resultaten kom, men familjen började misstänka Fabrys sjukdom genast efter testet.

”Vi googlade på Fabrys sjukdom och förstod genast att det var den som vår son har.”

Infusion är okej eftersom jag får spela

Diagnosen var en chock men ändå inte. Mamman var lättad över att sjukdomen hade ett namn. Å andra sidan kändes det tungt med en behandling varannan vecka. Infusioner började ges när pojken var åtta. Till en början pågick infusionen i upp till fem timmar, men nu tre år senare bara 1,5 timmar. Vili har en infusionsport och barnens hemsjukhus kommer hem för att ge medicinen. Eftersom Vili inte har någon kanyl i handen kan han under tiden spela på datorn. Vili tycker att det är okej med dropp eftersom det sker på den egna soffan och han får spela och äta godis under tiden.

Ibland får Vili ändå huvudvärk och börjar må dåligt i samband med infusionen och sedan är han trött och kraftlös resten av dagen. Han har fortfarande smärtor, men de hålls betydligt bättre under kontroll än ”under den värsta tiden när han kunde gå bara 50 meter”.

”När vi väntade på diagnosen fäste vi uppmärksamhet vid att Vili nästan inte alls svettades. Numera svettas han nästan normalt”, berättar mamman.

Trots medicineringen fick Vili magbesvär för ett par år sedan. ”Mjölksprodukter orsakade svårt illamående. Nu har han en nästan mjölkfri diet, men tål små mängder mjölk som till exempel glass. När han har feber och ibland också när han rör på sig har han fortfarande svåra smärtor. De tycker han är de tråkigaste symptomen som sjukdomen orsakar.”

”Jag ser positivt på framtiden”

Efter att Vili fått diagnosen testades också de andra i familjen och mamman som är född utomlands visade sig ha Fabrys sjukdom. Hos andra släktingar har Fabrys sjukdom åtminstone ännu inte påträffats.

”Jag var ledsen och chockerad över att vi plötsligt hade en ärftlig, allvarlig sjukdom i vårt liv. Jag hade också skuld känslor när jag förstod att Vili hade ärvt sjukdomen av mig och lidit mycket”, säger Dorothy.

Snart förstod hon dock att det också finns värre sjukdomar eller situationer. Den egna diagnosen fick henne att vakna upp och tänka

på att hon endast har ett liv som hon trots allt måste leva och även acceptera allt som möter henne i livet. ”Jag ser positivt på framtiden.”

Snart efter diagnosen för två år sedan började Dorothy också få medicinering. Hon har inte märkt några stora förändringar i sitt hälsotillstånd även om proteinet i urinen har minskat. Smärtor som yppar sig vid feber har hon fortfarande och även öronsusning. Förmågan att tåla värme är dålig. ”25 grader är min absoluta övre gräns!”

Tröttheten är för tillfället inget problem och Dorothy arbetar normalt. Medicinen får hon hemma. Allt går bra förutom att det är svårt att hitta blodådern. ”Det behövs alltid 2–5 försök och så blir det blåmärken.” På grund av alla laboratorie-, läkar- och infusionsbesök tvingas båda föräldrarna också vara borta från arbetet.

Simträningen slopades

Även om Vilis symptom har minskat begränsar sjukdomen ändå i någon mån hans liv. Under den värsta perioden var han tvungen att vistas mycket inomhus och att sluta hålla på med simning. Han blev deprimerad på grund av smärtorna och arg på hela världen och mamman som gett honom denna sjukdom. ”Han tappade humöret helt. Han gick upp i spel och förlorade många vänner”, säger mamman.

Efter detta har Vili aldrig mer lekt eller busat utomhus. Han verkar vara rädd för att smärtan kan slå till när som helst. Numera kan han ändå delvis delta i gymnastiklektionerna och spela fotboll på rasterna. Han badar också bastu. Vili verkar ofta nästan frisk, men han måste vara borta från skolan oftare än andra eftersom smärtorna slår till särskilt i förkylningstider.



RÄDSLÅ FÖR EN FÖRSÄMRAD SYN

Snart 35-åriga Linda blev medveten om Fabrys sjukdom på en gång för nästan 15 år sedan. ”År 2003 drabbades högra ögat, precis som om en gardin skulle ha dragits ner halvvägs i ögat”, berättar Linda.

När hon förlorade synen på högra ögat för första gången åkte hon till första hjälpen på sjukhuset. Sedan skickades hon till neurologen och sedan hem. När synen återvände var symptomen sist och slutligen ringa, men ett år senare drabbades vänstra ögat på samma sätt.

Synen på vänstra ögat försvann helt ungefär en vecka efter att symptomen yppat sig. Linda besökte igen första hjälpen och togs sedan in på sjukhus. Hon behandlades med kortisonimpulser eftersom symptomen tydde på en inflammation i synnerven som är vanlig vid MS. När behandlingen inte hade någon verkan började man undersöka Linda för att utesluta olika sjukdomar, allt från tuberkulos till sarkoidos. ”Jag hade bra läkare. De var engagerade och ville ta reda på vad det var för fel på mig.”

Under undersökningarna kom en av ögonläkarna ihåg att mönstret på hornhinnan i Lindas öga är bekant från en publikation som han sett. På detta sätt började man misstänka Fabrys sjukdom. Dna-test utfördes på Linda och sedan mättes också mängden enzym som hennes kropp bildar.

Medicin med ögonläkarens hjälp

När diagnosen Fabrys sjukdom var ställd fick Linda höra att det finns en dyr medicin som hon borde få. ”Min ögonläkare ringde mig en dag och frågade om jag redan får behandling. När han hörde att jag ännu inte behandlas lovade han att reda ut detta eftersom han ansåg att medicineringen borde inledas genast. ”

”Jag började få läkemedel fyra månader efter att jag fått diagnosen. Diagnosen ställdes bara ett par månader efter att ögonsymptomen yppat sig. ”Allt skedde mycket snabbt. Det var tur att jag var i Kuopio.”

Ersättningsbehandlingen med enzym hjälpte Linda även om hon ibland är förargad över att vara tvungen att anpassa allt efter medicindoserna. ”Alla längre besök eller resor kräver att behandlingen anpassas efter tidtabellerna. Till all lycka är särskilt hemvården mycket flexibel.”

Trots behandlingen har synen på vänstra ögat inte blivit återställd. Den djupaste orsaken till ögonproblemet har inte kunnat fastställas helt och hållet, men det antas att hårrörskärlet som ger synnerven näring har blockerats. Linda har också haft andra neurologiska besvär. Hon har haft några svåra yrselattacker som pågått i flera dagar och orsaken till yrseln som började hösten 2013 visade sig vara en hjärninfarkt.

”Det som var särskilt skrämmande var att jag fick en infarkt trots behandlingen. Till all lycka var det fråga om en mycket liten infarkt även om det tog flera månader innan jag var helt återställd efteråt”.

Från depression till godkännande

Tur i oturen för Linda var att hon fick diagnosen och medicinen snabbt efter att problemen yppat sig. Detta hade dock ingen inverkan på den psykiska hälsan. ”Det var verkligen ingen lättnad att få diagnosen även om det var en faktor som förklarade varför jag förlorat synen. Sjukdomen bröt ut vid en dålig tidpunkt. Jag grät och grubblade mycket, men sam-

tidigt var jag upptagen med arbetet och studierna. På sätt och vis glömde jag sjukdomen”.

Den förträngda chocken blev åter aktuell när Linda inte fick det arbete som hon blivit lovad efter sin examen. Arbetslösheten och oron över sjukdomen ledde till att Linda blev deprimerad. Hon tillfrisknade småningom med hjälp av läkemedel och samtal med en sjukskötare och en psykiater.

Efter att ha förnekat och sört sjukdomen började hon småningom acceptera den. ”Jag ville till exempel inte kontakta Fabryföreningen eftersom jag tänkte att jag inte är sjuk. Det räckte länge innan jag kunde tala om detta.

När Linda slutligen kontaktade föreningen var det en lättnad för henne. Tillsammans med andra som har samma slags erfarenheter kan man till och med skoja om sin sjukdom. ”Det blir lättare att leva när man accepterar sin sjukdom. Först tänkte jag att jag inte kan placeras i samma kategori som personer med Fabrys sjukdom.”

Maken hjälper

Linda fattade också ett modigt beslut att berätta om sjukdomen för sin dåvarande chef. Detta var resultatet av en lång reflektion. ”Jag berättade om min sjukdom för chefen. Tidigare hade jag inte gett mig själv tillstånd att vara borta från arbetet även om jag hade svår yrsel. Chefen ställde sig mycket positiv till nyheten. Jag hade oroat mig helt i onödan. Jag kunde ha berättat det redan tidigare”, säger Linda nu.

Familjen har också stött Linda. ”Jag har fått enormt stöd av min dåvarande pojkvän som nu är min man. Vi har diskuterat stora frågor tillsammans. Mindre bekymmer kan vi numera tackla med attityden att vi också tagit oss i genom svårare problem.”

Hon har också fått hjälp av sin barndomsfamilj. När det konstaterades att Linda har Fabrys sjukdom lät hennes mamma och syster också testa sig. Ingenta hade sjukdomen. I stället för att hon skulle ha ärvt sjukdomen är det Linda själv som har en genmutation.

Även om Linda är glad att familjemedlemmarna är friska var hon särskilt i början förargad över att vara ensam med sjukdomen. Om det inte finns andra som lider av samma sjukdom finns det ingen som helt kan förstå hur det känns.

Huvudvärken stör sömnen

I den tidiga barndomen hade Linda inga symptom som är typiska för Fabrys sjukdom, till exempel värk i händer och fötter eller krisperioder med feber. De första symptomen yppade sig först i högstadiet. ”I högstadiet hade jag en period på tre månader när jag hade feber nästan hela tiden. Ingen orsak kunde hittas även om jag fick antibiotika.”

Följande symptom yppade sig först under studietiden då Lindas händer och fötter började värka. ”Ibuprofen lindrade värken, men ibland gjorde det så ont i handen att jag inte kunde använda den. Värken flyttade också på sig. Den började till exempel i handen, flyttade sig efter ett halvår till foten och sedan till andra handen.”

Numera har Linda inga symptom längre. ”Ibland har jag huvudvärk, men den är mycket lindrig och kan till exempel bero på att jag är trött just då. Jag räknar det inte som ett Fabrysymptom. Linda har till exempel inte haft hjärt- eller njurbesvär.

Framåt med tillförsikt

Lindas värsta hotbilder i fråga om sjukdomen är att hälsan försämras och särskilt synen. ”Om jag måste nämna något är jag rädd för ögonen och hjärnan. I regel lever jag ändå mitt liv utan att i onödan grubbla över sjukdomen.”

Att sjukdomen är ärftlig gjorde Linda betänksam innan hon fick barn. ”Jag tänkte att eftersom jag är den enda i vår släkt som har Fabrys sjukdom vill jag också att ingen annan får den.” Linda var beredd att avbryta den första graviditeten om biopsin av moderkakan skulle ha visat att fostret har en Fabrymutation. Men så var det inte utan jag fick en frisk dotter.

”När det första barnet var så härligt bestämde vi oss under den andra graviditeten att flickan får födas oberoende av om Fabrymutationen har ärvts eller inte. Hade det varit en pojke skulle vi ha varit tvungna att tänka om, men till all lycka var vårt andra barn också en flicka.”

Linda ser framtiden an med tillförsikt. ”Läkarvetenskapen verkar utvecklas i väldigt hård takt just nu och ett flertal läkemedelsbolag utvecklar metoder för att behandla sällsynta sjukdomar. Snart är situationen den att vi inte är så sällsynta som vi är nu.”

Finlands Fabryförening rf har verkat sedan år 2004 och är en stöd- och intresseförening för Fabry-patienter och deras anhöriga. Fabryföreningen drivs med frivilliga insatser och styrelsemedlemmarna är själva antingen patienter eller anhöriga. Föreningens syfte är att bevaka Fabry-patienternas intresse i Finland gällande diagnostisering, medicinering, rehabilitering och informering. Ett viktigt prioritetssområde är dessutom kamratstödet från andra patienter. Föreningen arrangerar årligen ett evenemang med aktuellt om Fabrys sjukdom samt en mer inofficiell höstträff.

Fabryföreningen är en medlemsförening i Finlands Neuroförbund och är även medlem i HARSO som är en nationell paraplyorganisation för patientföreningar för sällsynta sjukdomar och skador. Internationellt håller föreningen kontakt med andra patientföreningar i Norden samt är aktiv i det internationella Fabry-nätverket FIN (Fabry International Network).

Finlands Fabryförening önskar nya medlemmar hjärtligt välkomna med i verksamheten! Mer information av föreningens sekreterare (info@suomenfabry.fi).



neuroliitto.fi