

Kurs om Fabry sykdom

17. – 18.oktober 2011

Senter for sjeldne diagnoser i samarbeid med Fabry pasientforening i Norge

På kurset deltok 23 brukere og 13 pårørende. Rådgivere fra Senter for sjeldne diagnoser og overlege Trond Jenssen, Seksjon for nyresykdommer, OUS - Rikshospitalet, sto for det faglige programmet. Deltakerne ble delt inn i seks grupper for å utveksle erfaringer om selvvalgte emner.

Forventninger fra brukere og pårørende til kurset.

Utbredt var ønsket om å lære mer om sykdommen for å føle seg tryggere og bedre forstå hvem som får sykdommen. Det var ønske om å lære mer om behandling av smerter, søvnproblemer og magebesvær. Egenbehandling, enzymerstatningsmedikamentene, tilgangen på dem i markedet og mestring av bivirkninger, var også blant forventningene.

Oppsummering av fagkunnskapen om Fabry sykdom.

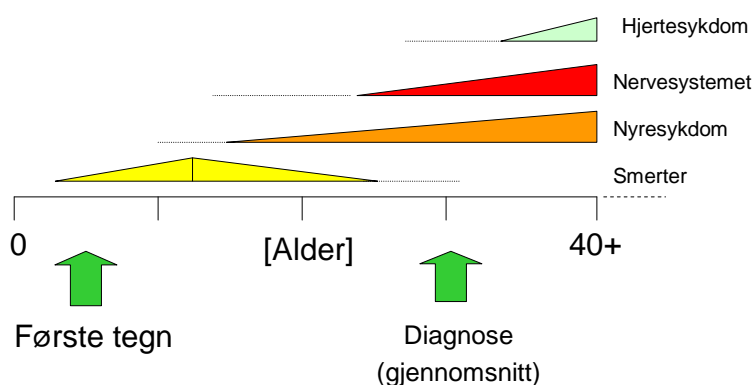
Fabry sykdom er en medfødt kjønnsbundet (X-bundet) arvelig lysosomal avleirings sykdom. Diagnosen stilles sent (se bilde).

Vi kjenner ca 70 pasienter med Fabry sykdom i Norge. Sykdommen rammer sterkest menn, men også kvinner. I varierende grad affiseres nyre, hjerte, nervesystemet, mave/tarm, lunge, hørsel og syn. Det kan være nyttig som pasient å lære seg litt om kroppens funksjoner, for selv lettere å kunne oppdage organvarslere og ta kontakt med lege tidlig.

Mulige feildiagnoser er mange pga av stor klinisk variasjon: hjerneslag av ukjent årsak, nyresvikt av ukjent årsak, feber, smerte og hudforandringer av ukjent årsak, magesmerter av ukjent årsak, "voksesmerter".

Symptomene ved Fabry sykdom preger hverdagen for brukerne. Men andre anlegg for helserisiko kan arves samtidig, som for eksempel økt risiko for tidlig hjerte/kar sykdom. Selv

Utvikling av Fabrys sykdom



om Fabry sykdom er vanskelig å diagnostisere og affiserer mange deler av kroppen, er utsikten for et langt liv god.

Kunnskapen om organenes funksjon og endring med alder har vært viktig for å vise at enzymbehandlingen virker. Det finnes to preparater, som virker medisinsk likeverdige, men pasientene angir forskjeller mellom dem både på virkning og bivirkning. Enzymerstatningen må skje intravenøst hver 2. uke. Opplæringsprogrammer tilbys pasientene for selv å sette medisinen inn i en blodåre, for på den måten å bli mer uavhengig. Det understrekes at et sunt levesett er i tillegg viktig for å redusere plagene fra sykdommen.

Alle med Fabry sykdom selv, eller i familien, bør få tilbud om henvisning til genetisk veiledning. Alle leger kan henvise til en avdeling for medisinsk genetikk.

Oppsummering av erfaringskunnskapen om Fabry sykdom

Mange har opplevd sen diagnose med mange bagatelliseringer, mistenkeliggjøring og feildiagnoser i helsevesenet.

Sterke smerter er et gjennomgående problem, men synes å avta med alder. Individuelle erfaringer med å forebygge og mestre smerteanfallene ble utvekslet. Ulike erfaringer med smertestillende av ulik styrke. Noen anga effekt av spesielle epilepsimedisiner.

Mageproblemer med diaré, luft smerter, og av og til oppkast, er vedvarende og begrensende for hverdagen. Blir alvorlig med årene, særlig hos menn. Kostveiledning viktig og kan inkluderes i behandlingsplanen. Saltsyresekresjonshemmende middel er god hjelp for noen. Forskning på kosthold og Fabry ble etterspurt av brukerne.

Trening og fysisk aktivitet er begrenset av økt tretthet, dårlig temperaturregulering, sannsynlig som følge av nedsatt svettekapasitet. Det er ofte plager med smerte i armer og ben etter fysisk aktivitet.

Å gjennomføre svangerskap med Fabry sykdom er krevende for pasienter med affeksjon av hjerte- og nyrefunksjon. Disse svangerskapene må følges sentralt der kunnskapen om Fabry sykdom finnes. Tanken på å føre arven videre er vanskelig.

Det er vanskelig å oppleve å ha sykdomssymptomer, men ikke bli vurdert til å få enzymerstatning. Her trengs bedre forståelse og informasjon.

Det er til tider tungt å være pårørende, særlig når smertene er på det verste, og hjelpeløsheten blir påtrengende.

Konklusjon

Fabry sykdom diagnostiseres ofte for sent. Affeksjon av mange deler av kroppen med alvorlige symptomer og funksjonshemninger krever stor grad av koordinering av mange ulike kontakter i tjenesteapparatet, både lokalt og sentralt. Dette setter store krav til fastlegen og samarbeid mellom de ulike delene av spesialisthelsetjenesten (særlig Fabryteamene ved

Haukeland sykehus og OUS Rikshospitalet HF) som behandler pasienten, det lokale tjenesteapparatet og Senter for sjeldne diagnoser.

Det er stor variasjon i sykdomsbildet. Økt tretthet, smerter og mageproblemer er åpenbart reduserende for livskvaliteten til mange, og som det er liten kunnskapsbasert behandling for. Økt tretthet (fatigue) er utbredt og til dels sterkt begrensende i hverdagen. Bedre forståelse av og tiltak mot denne trettheten er nødvendig.

Enzymerstatningsbehandlingen virker, og er kommet for å bli. Bivirkningene er begrenset og kan som regel behandles godt. Fremtiden må kunne gi mer individuell behandling, og andre behandlingsprinsipper som retter seg mot å bedre enzymets restaktivitet.

Smertelindring, kostveiledning, søvnvansker og tilpasset psykososial veiledning og støtte, fremstår som store utfordringer for pasienter og pårørende.

Til deg som leser dette: var det nyttig for deg?

Dette er første gangen Senter for sjeldne diagnoser legger ut denne typen tilbakemelding fra et gjennomført kurs. Vi vil veldig gjerne ha en tilbakemelding fra deg. [Send oss noen ord](#) og fortell oss hva du synes. Skriv Fabry i emnefeltet, så får vi dine meninger med i utviklingen av denne typen referater.