

## Velkommen til vores forening!

Vi er en gruppe, der er samlet omkring personer i Danmark med den sjældne sygdom Fanconi Anæmi.

Fanconi anæmi er en blodmangelsygdom, hvor knoglemarven holder op med at fungere, oftest tidligt i livet, normalt i børneårene. Anæmien bliver behandlet med en knoglemarvs-transplantation, som fanconi anæmi patienter dog tåler dårligt. Der kommer ofte senfølger af den medicinske behandling og mange dør med alvorlige komplikationer i flere år efter.

Ud over blodmanglen kommer sygdommen med en lang liste af misdannelser, fra manglende eller misdannede tommelfingre, nyre-, hjerte-, spiserørs- og tarmmisdannelser, nedsat hørelse, dårlig eller manglende vækst med mere. Transplantation kan afhjælpe den akutte blodmangel, men resten af kroppens celler er stadig genustabile. Derfor er der stærkt forøget risiko især for hoved- og hals-cancer og screening anbefales derfor til alle fanconi anæmi patienter fra de er 10 år gamle. Den gennemsnitlige levetid for en person med fanconi anæmi er stærkt nedsat, ca. 30 år.

Christina Pedersen (i midten på trappen), som selv har sygdommen, tog initiativ til foreningen tilbage i 2014 og vi har mødtes to gange årligt lige siden. Vi skriver også sammen i en lukket gruppe på Facebook (Fanconi Anæmi Danmark) og udveksler erfaringer om symptomer, læger og behandlinger.



Vi vil gerne forbedre situationen for patienter med Fanconi Anæmi i Danmark. Derfor dette nyhedsbrev, hvor du kan læse om hvad der kan gøres, hvordan og hvornår. Og så kan du læse unikke historier om det at leve med en ekstremt sjælden diagnose i Danmark.

## Hvad? – hvordan? – hvornår? – hvorfor?

Skriv til [info@fanconi.dk](mailto:info@fanconi.dk) og hør hvordan du kan gøre en forskel for en ekstremt sjælden gruppe patienter i Danmark. Eller ring på 21451132 og få en snak om, hvorfor vi må række udover Danmarks grænser, når sygdommen er kompleks og sjælden. Og besøg vores hjemmeside: [www.fanconi.dk](http://www.fanconi.dk). Her kan du blandt andet finde links til vores netværk især i Tyskland og USA.

Medlemskab koster 100 kr. per person om året. Fornyelse ved årsskiftet – husk at påføre dit navn ved indbetaling. Hvis man skriver til [info@fanconi.dk](mailto:info@fanconi.dk) kan man få nyhedsbrev tilsendt. Vi har en mobilepay konto med nummer 92012. Bankoverførsler kan ske til reg. 9570, konto nr. 3385030312. Der er mulighed for at opnå skattefradrag ifølge Ligningslovens paragraf 8A, ligesom der kan fritages for boafgift i forbindelse med arv. Skriv til [info@fanconi.dk](mailto:info@fanconi.dk) for yderligere information.

# Senest:

Den 10. – 12. marts 2023 afholdt vi møde i Fanconi Anæmi Danmark i Slagelse. Vi var over 50 deltagere: patienter, forældre, søskende, læger og eksperter fra både Danmark og Tyskland.

På mødet hørte vi oplæg om hvad en knoglemarvstransplantation er og hvordan den foregår ved overlæge Brian Kornblit, Rigshospitalet.

Fire danske patienter – Victor, Daniel, Egil og Christina – fortalte om deres vej gennem transplantationerne. Med særlig vægt på de psykiske aspekter før, under og efter behandlingen. Meget stærke historier fra en virkelighed med konstante helbredsmæssige kolbøtte- og rutchebaneture.



I Tyskland har overlæge Eunike Velleuer og formanden for den tyske Fanconi Anæmi forening, Christine Krieg, i mange år arbejdet med den stærkt forøgede risiko for cancer i patientgruppen. Deres forskning og særlige børstemetode til tidlig diagnosticering blev gennemgået, ligesom overlæge Kristine Aabenhus, Øre-, Næse-, Halslæge og leder af Odontologisk Center, Xenia Hermann, begge Rigshospitalet, præsenterede sig for gruppen.

Det sociale sammenhold vi opnår over sådan en weekend er uvurderligt og bryder noget af den ensomhed, som både patienter og pårørende kan opleve i forbindelse med diagnosticering af så sjældnen en sygdom.

Vi har allerede planlagt næste års FAMILIEMØDE, som kommer til at foregå den 19. – 21. april 2024 i Slagelse.

## Lidt fakta om vores udfordringer:

I Danmark kender vi nu til 27 patienter med den sjældne diagnose. 25 er nulevende, i alderen 3 - 49 år. De fleste personer med sygdommen er både medicinsk og socialt sårbare. 20 patienter har gennemgået en knoglemarvstransplantation og i gruppen er der blevet behandlet langt over 10 cancere, én af disse allerede i teenageårene.

Én af de helt store udfordringer for de danske fanconi anæmi patienter er, at vi – på grund af, at sygdommen er så sjældnen som den er – står ret isoleret både når det gælder:

- **Medicinsk behandling.** Få læger i Danmark har hørt om eller har viden om fanconi anæmi.
- **Uddannelse og job.** Sygdommen kræver voldsomt meget kontakt med sundhedsvæsenet, hvilket tager tid og kombineret med lavt energiniveau på grund af diagnoser og behandlinger, er de fleste danske fanconi anæmi patienter ikke i stand til at gennemføre meget uddannelse og har svært ved at få fodfæste på arbejdsmarkedet.
- **Socialt liv og netværk.** Det kan være en udfordring at være særlig. Eller udtrættet af diagnoser, undersøgelser, behandlinger. Eller at være een med særligt stramt bundne livsknuder. En del af de patienter, vi kender til i Danmark, er socialt udsatte, dørjer med depressioner og tunge tanker. For hvordan kan man drømme om og lægge planer for fremtiden, når perspektivet – måske – er kort?



## Mere sjælden end storken i Danmark – mød Louise Straarup Daugaard, 31 år

Louise er født med fanconi anæmi og fik diagnosen tidligt i livet, allerede som 10 måneder gammel. Selvom sygdommen har fyldt meget, lever Louise efter en lys grundtone og insisterer på det lange perspektiv: "Jeg har lovet min mand Frederik, at jeg lever til jeg bliver 90!"

Den tidlige diagnose kom lige før storebror Mikkels knoglemarvstransplantation i 1993. Han var på det tidspunkt 7 år (han fyldte 7 mens han var indlagt). Louise husker, at sygdommen fyldte meget i hjemmet. To ud af tre børn havde sygdommen, og Mikkels transplantation foregik med ubeslægtet donor, hvilket gjorde forløbet mere komplekst. Da Louise selv fik så lave blodtal, at hun også skulle igennem transplantationen (også som syvårig, i 1999), viste det sig, at hendes lillebror Mathias var et perfekt match. Selvom tiden på hospitalet var hård, var forløbet lettere end med Mikkel, og Louise kom efter et års tid 'helbredt' ud.

"Jeg var nok bare lettet over at komme igennem behandlingen. Og fik opfattelsen af, at nu var jeg rask,"



De tre søskende: lillebror Mathias, Louise og storebror Mikkel.

husker Louise. Så hun kastede sig ud i livet, skole, veninder og familien, og levede et ungdomsliv som de fleste andre. Hun fik også en kæreste, Frederik. Og ham blev hun gift med sidste år. "Jeg føler en stor taknemmelighed over, at vi skal følges ad i livet. Den støtte Frederik giver mig er uvurderlig, og hans engagement omkring diagnosen og foreningen gør, at jeg har et team og ikke står alene med udfordringerne.", fortæller Louise.

Louise har ikke mange synlige tegn eller symptomer på fanconi anæmi. De tørre øjne er formentlig en senfølge efter transplantationen, mens de manglende tommelfingerpuder er et vagt symptom på fanconi anæmi. Mange patienter med sygdommen er født helt uden en eller begge tommelfingre, ligesom knoglerne i underarmene kan være misdannede eller for korte.

Ikke hos Louise. Hun fik dog en brat opvågning fra sin 'milde' og 'helbredte' fanconi anæmi i januar 2018. Hendes storebror Mikkel havde fået konstateret spiserørskræft, en kræftform som er relativt almindelig i patientgruppen. Men som Mikkels læger desværre ikke satte i forbindelse med hans grundsygdom. Mikkels forløb var rodet og hårdt, med håb, behandlinger og



Louise og Frederik insisterer på at fokusere på det lange perspektiv – sammen.

med skuffelse, da det viste sig, at kræften hurtigt havde spredt sig igen, efter at han faktisk var blevet erklæret rask. Den sidste tid var rigtig svær for alle, og Louise blev 'revet i tusinde stykker', da Mikkel gav slip et lille år (i december) efter kræftdiagnosen.

Den frustration og vrede, som Mikkels bortgang affødte hos Louise, viser sig stadig til tider. For hvorfor skulle det lige ske for dem? Med en så sjælden og alvorlig sygdom? Over årene har Louise lært, at hun kan bruge det frygtelige tab til noget positivt, til noget det rækker ud i fremtiden. "Jeg så jo, hvordan Mikkel blev ramt. Og hvor syg han blev. Det har fået mig til at tage fanconi anæmi alvorligt og jeg har sat mig ind i, hvad jeg selv kan gøre. En vigtig del er at have drømme for fremtiden og at finde den psykiske balance, så der er plads både til mig selv og til fanconi anæmi."

Louises søgen efter viden om sygdommen bragte hende og Frederik til deres første møde i Fanconi Anæmi Danmark. Det var ikke så lang tid efter Mikkel var gået bort og med Frederik ved sin side følte Louise sig klar til at møde 'de andre'. Dem er der ikke så mange af i landet. "Tænk af have en sygdom, der er mere sjælden end storken er i Danmark. Vildt! Men også tankevækkende, for så har vi en ekstra udfordring i at møde læger og forklare vores omgivelser om, hvorfor vi har brug for at gå så meget på hospitalet."

Både Louise og Frederik var overraskede over de fællestræk, som var tydelige, da de for første gang mødte patientgruppen i Danmark. "Det er noget med øjnene, udtrykket der er 'fint'. Jeg ved ikke hvordan jeg skal beskrive det," forklarer Frederik. "Og derfra er det



*Katten Bertil er midtpunkt i Louise og Frederiks liv. Snart står den på musejagt i Ringe.*

egentlig bare gået stærkt. Vi oplever et stort, varmt fællesskab i foreningen og har hentet vigtig viden og erfaringer fra de andre."

Én af de ting, som de lærte om fanconi anæmi er, at patienterne er meget udsatte for kræft og har en 500 gange større risiko end alle andre. Dette medfører at alle patienter med fanconi anæmi på et eller andet tidspunkt i livet vil få en kræftdiagnose. "Det var et ordentlig slag i hovedet," husker Louise. Og et 'wake-up'-call for både hende og Frederik. "Men også en kendsgerning, der har ført os tættere sammen," uddyber Frederik: "Louises sygdom er blevet et fælles projekt og vi har sat os for at leve med den, og ikke leve på trods af den."

Louise og Frederik har netop gjort endnu en drøm til virkelighed: de har købt deres første hus sammen. Geografisk ligger det i Ringe, midt imellem deres to familier, som også bor på Fyn. "Det er et hus, der trænger til en kærlig hånd," som Louise beskriver det. "Et mindre renoveringsprojekt, tør jeg godt indrømme. Så jeg skal til at være handy," kommer med det med kampgejst fra Louise.



*Sommerbryllup 4. juni 2022 – en magisk dag fuld af kærlighed på Langeland.*

## Maj måned er international fanconi awareness måned

Igen I år har den amerikanske patientforening taget initiativ til en opmærksomhedskampagne omkring fanconi anæmi i hele maj måned. De seneste år har patienter, familier og virksomheder verden over afholdt en række arrangementer med det formål at udbrede kendskabet til den sjældne diagnose. Der er blevet arrangeret alt fra løbeture til skakturneringer, danseaftener og golfturneringer hvor der bliver oplyst og samlet ind til især forskning.

I Danmark har vi også været med. Blandt andet har Daniel stillet op til online 24 timers Mario-cart ræs og vi har haft en bod på loppemarkedet i Charlottenlund.

I kan også deltage. Del jeres aktiviteter på de sociale medier med #thisishowifa. For mere information se FARFs hjemmeside, [www.fanconi.org](http://www.fanconi.org)

# #THISISHOWIFA

### Kommende arrangementer:

28. september – 1. oktober 2023 FARF videnskabeligt symposium, Vancouver, Canada

28. september – 1. oktober 2023 FA voksen møde, Vancouver, Canada

7. oktober – 8. oktober 2023 FA Danmark efterårstræf, Legoland

19. april – 21. april 2024, FAMILIE møde, hotel Lillevang, Slagelse

### Godt nyt:

Stort tak til Slagtermester Carl Emil Jacobsen og fru Anna Jacobsens legat. I marts 2023 ansøgte vi legatet om støtte til vores foreningsarbejde. Allerede i starten af april fik vi besked om at ansøgningen var imødekommet, og vi har således fået 10.000 kr. Dette hjælper os til især at kunne sikre at voksne patienter over 25 år og deres pårørende kan deltage i vores arrangementer, da de offentlige puljer, vi ellers benytter til møderne, kun dækker de yngre patienter og deres pårørende.

