



Każda rodzina z chorobą Fabry'ego ma **swoją historię**

Jaką rolę TY możesz odegrać w historii choroby Fabry'ego swojej rodziny?



Informacje zawarte w tym materiale mają na celu zwiększenie świadomości pacjentów na temat rodzinnego występowania choroby Fabry'ego. Nie sugeruje to w żaden sposób rozpoznania choroby Fabry'ego. Diagnostyka tej choroby zawsze powinna być prowadzona przez lekarza.

Fotografie służą wyłącznie celom ilustracyjnym. Przedstawione osoby nie są członkami rodziny osób z chorobą Fabry'ego.

 **Amicus**
Therapeutics®

Moc Twojej historii

Jak pewnie wiesz z doświadczenia, droga do rozpoznania choroby Fabry'ego może być długa i trudna. Często w procesie tym uczestniczy wielu specjalistów i potencjalnie może dojść wcześniej do niewłaściwych rozpoznań^{1,2}.

Twoja historia choroby Fabry'ego ma moc pomagania innym w uniknięciu takich trudności i może się przyczynić do poprawy ich stanu zdrowia w przyszłości³⁻⁶.

Jak?

Być może już wiesz, że choroba Fabry'ego jest chorobą genetyczną, która może być przekazywana kolejnym pokoleniom w rodzinie.

Ale czy wiesz, że w przypadku każdej osoby z chorobą Fabry'ego można zdiagnozować tę chorobę średnio u co najmniej 5 innych członków jej rodziny?³

Możesz mieć członków rodziny dotkniętych tą chorobą, u których nie wystąpiły jeszcze jej objawy⁷.

U innych członków Twojej rodziny mogą już występować objawy, ale mogą oni nie wiedzieć, jaka jest ich przyczyna. Ważne, aby wiedzieć, że występujące u nich objawy mogą różnić się od tych występujących u Ciebie⁷⁻¹⁰.

Różnorodność objawów choroby Fabry'ego oraz to, że często pokrywają się one z objawami bardziej powszechnych schorzeń, przyczynia się do opóźnień i trudności w postawieniu diagnozy^{1,2,11}.

Przeprowadzenie badań diagnostycznych w kierunku choroby Fabry'ego lub nawet sama świadomość, że choroba Fabry'ego jest obecna w rodzinie, mogą ułatwić drogę do rozpoznania tej choroby. Wczesne wykrycie choroby może również oznaczać, że osoby te będą mogły szybciej otrzymać potrzebne wsparcie i leczenie, co pomoże im w kontroli choroby, dzięki czemu ich stan zdrowia w przyszłości może być lepszy.⁴⁻⁶

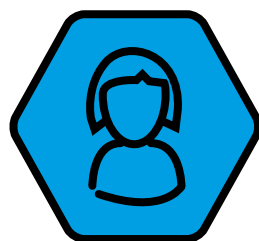
Wiedza to moc

Zwiększając świadomość i edukując rodzinę w zakresie choroby Fabry'ego, możesz pomóc wielu osobom w uzyskaniu wsparcia i leczenia, jakie są im potrzebne.

Skontaktowanie się z członkami rodziny, aby porozmawiać o realiach choroby Fabry'ego, może nie być łatwe dla niektórych osób, ale pracownicy ochrony zdrowia mogą Ci w tym pomóc. Mamy także nadzieję, że ta broszura i materiały pomocnicze będą przydatne.

Pamiętaj, że nikt nie porozmawia z członkami Twojej rodziny na temat choroby Fabry'ego lepiej od Ciebie.

Każda rodzina z chorobą Fabry'ego ma swoją historię. Twoja historia choroby Fabry'ego może im pomóc. Rozpocznij rozmowy i upewnij się, że wszyscy członkowie Twojej rodziny dowiedzą się o chorobie Fabry'ego i poddadzą się badaniom.



Oznacza to, że **możesz mieć dzieci, rodziców, rodzeństwo, ciotce, wujków lub kuzynów i kuzynki, którzy również mają chorobę Fabry'ego, ale jeszcze o tym nie wiedzą.** Możesz im pomóc.

Jak możemy Ci pomóc

Ta broszura stanowi część pakietu, który pomoże Ci zrozumieć ryzyko związane z chorobą Fabry'ego w Twojej rodzinie. Mamy nadzieję, że zachęci Cię do omówienia choroby Fabry'ego z członkami Twojej rodziny.

Pełny pakiet zawiera:

- Tę broszurę („**Każda rodzina z chorobą Fabry'ego ma swoją historię**”) – która ma pomóc Ci zrozumieć, w jaki sposób choroba Fabry'ego jest przekazywana w rodzinie i dlaczego jest ważne skontaktowanie się z członkami Twojej rodziny, oraz zawiera wskazówki, jak należy z nimi o tym temacie rozmawiać.
- Broszurę „**Kreator drzewa genealogicznego dla choroby Fabry'ego**” – narzędzie papierowe, które pomoże Ci narysować drzewo genealogiczne i dowiedzieć się, z którymi członkami rodziny należy się kontaktować w sprawie choroby Fabry'ego. Twój lekarz może Ci pomóc w wypełnieniu tego formularza lub, jeśli wolisz, możesz go wypełnić samodzielnie. Dostępna jest również wersja internetowa www.fabryfamilytree.com, która może być łatwiejsza w użyciu, ponieważ narzędzie narysuje drzewo i zaznaczy za Ciebie krewnych, którzy mogą być zagrożeni chorobą Fabry'ego.
- Zestaw ulotek „**Nasza rodzina i choroba Fabry'ego**” – możesz je przekazać członkom swojej rodziny, którzy ewentualnie powinni zostać przebadani w kierunku choroby Fabry'ego. Ta ulotka zawiera informacje na temat choroby Fabry'ego oraz odrywaną część, którą można zabrać do swojego lekarza, aby rozpocząć rozmowę na temat przeprowadzenia badań w kierunku choroby Fabry'ego. Na tej stronie jest dostępna również wersja do pobrania www.fabryfamilytree.com.

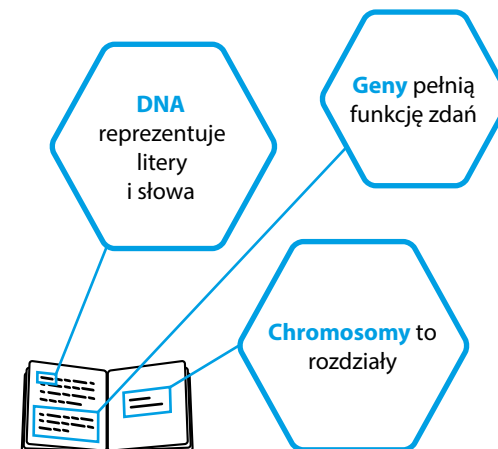
Aby uzyskać dalsze wsparcie, odwiedź stronę www.fabryfamilytree.com lub porozmawiaj z lekarzem albo innym członkiem personelu medycznego.

Co powoduje chorobę Fabry'ego?

Łatwy przewodnik po genetyce^{12,13}

Każda komórka organizmu jest zaprogramowana do pracy w określony sposób, na przykład w celu ułatwienia trawienia, utrzymania bicia serca lub zwalczania infekcji. Aby prawidłowo wykonywać swoją pracę, każda komórka potrzebuje zestawu instrukcji. DNA jest „odczytywane” przez komórki i przekazuje im te instrukcje. Gen to część DNA, która programuje jedną konkretną instrukcję. Geny są pogrupowane w osobne jednostki zwane chromosomami.

Można to porównać do instrukcji obsługi, w której:



Czasami w DNA występują zmiany – nazywane są mutacjami (wariantami). Można je porównać do błędów w pisowni – jedna niepoprawna litera może całkowicie zmienić znaczenie słowa.

KULA
KURA

Genetyka choroby Fabry'ego^{1,7}

Choroba Fabry'ego jest spowodowana przez mutacje w genie o nazwie GLA, który zawiera instrukcje dotyczące wytwarzania enzymu alfa-galaktozydaza A. W prawidłowych warunkach enzym ten pomaga rozkładać pewne substancje cukrowo-tłuszczowe (glikosfingolipidy) w komórkach naszego organizmu. Mutacja sprawia, że enzym nie jest w stanie wykonywać swojej pracy. Prowadzi to do gromadzenia się tych substancji, co powoduje objawy choroby Fabry'ego.

W jaki sposób choroba Fabry'ego jest przekazywana w rodzinie?

Gen GLA i jego mutacje prowadzące do wystąpienia choroby Fabry'ego znajdują się w chromosomie X, dlatego też choroba Fabry'ego jest nazywana „chorobą sprzężoną z chromosomem X”¹⁴.

Zarówno mężczyźni, jak i kobiety mogą być dotknięci chorobą Fabry'ego, ale prawdopodobieństwo, że ojciec lub matka prześlą swoim dzieciom mutację prowadzącą do wystąpienia choroby Fabry'ego, nie jest takie samo^{7,14}.

Zależy to od chromosomów, które przekazują dzieciom¹⁴.

Czy choroba Fabry'ego jest zawsze dziedziczona?^{7,15}

Choroba Fabry'ego i prowadzące do jej wystąpienia mutacje są najczęściej dziedziczone od rodzica. W rzadkich przypadkach mutacje związane z chorobą Fabry'ego mogą się pojawić spontanicznie i być unikalne dla danej osoby – są one nazywane mutacjami *de novo*. Jednak taka osoba też może przekazać tę chorobę swoim dzieciom.

Chromosomy X i Y determinują płeć¹⁴:



Kobiety mają dwa chromosomy X

– synowie i córki otrzymają losowo jeden z tych chromosomów X

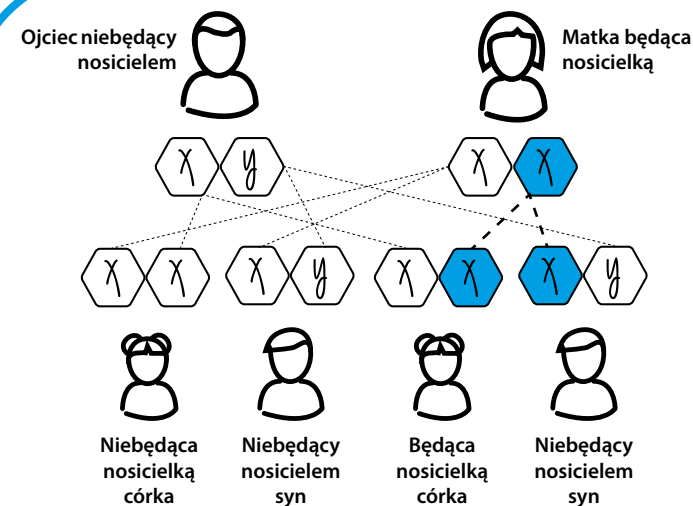
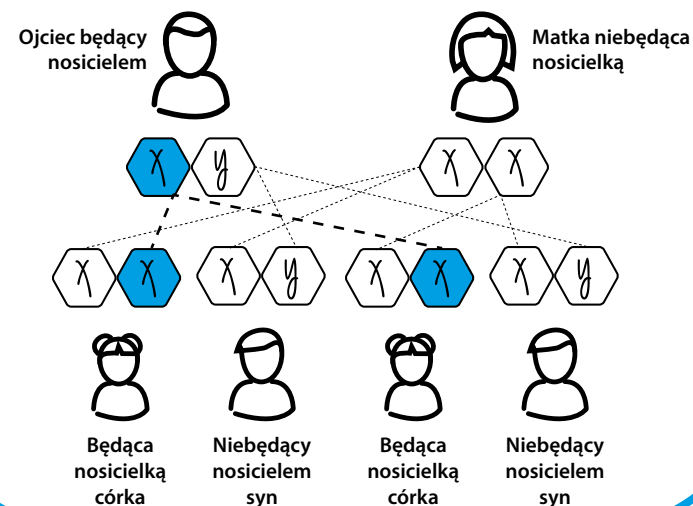


Mężczyźni mają jeden chromosom X

i jeden chromosom Y – synowie otrzymają chromosom Y, a córki chromosom X

Ojciec będący nosicielem choroby Fabry'ego przekazuje mutację Fabry'ego wszystkim swoim córkom, lecz nie przekazuje jej żadnemu ze swoich synów¹⁴.

○ Dzieje się tak, ponieważ ojciec ma tylko jeden chromosom X, który musi zawierać mutację choroby Fabry'ego – jego córki ją odziedziczą, lecz jego synowie nie (synowie odziedziczą chromosom Y).

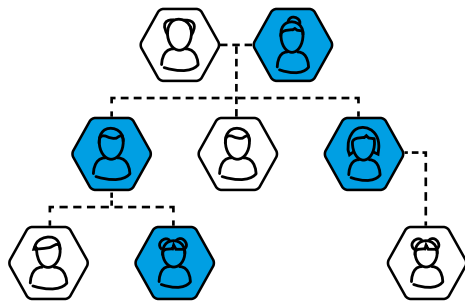


Jeśli matka jest dotknięta chorobą Fabry'ego, istnieje pięćdziesięcioprocentowe ryzyko, że przekazuje mutację każdej z córek lub każdemu z synów¹⁴.

○ Wynika to z faktu, że matka ma dwa chromosomy X i jej dzieciom może zostać losowo przekazany chromosom X z mutacją powodującą wystąpienie choroby Fabry'ego lub chromosom X bez tej mutacji.

Jaka rolę możesz odegrać w historii choroby Fabry'ego swojej rodziny?

Prawa genetyki i sposób dziedziczenia choroby Fabry'ego sugerują, że **członkowie Twojej rodziny mogą mieć mutację będącą przyczyną choroby Fabry'ego.**



Możesz im pomóc.

Objawy choroby Fabry'ego mogą być trudne do rozpoznania i w związku z tym u niektórych osób ta choroba nigdy nie zostaje zdiagnozowana, a u innych jest rozpoznawana z dużym opóźnieniem (średnio 15 lat)^{1,2,11}. Dziękując Ci za informację o chorobie Fabry'ego, możesz pomóc członkom swojej rodziny uniknąć takich problemów³.

Nie chodzi tu tylko o diagnozę. Choroba Fabry'ego ma charakter postępujący, dlatego z czasem dochodzi do nasilenia jej objawów¹. Dzięki Tobie osoby z mutacją genu będą mogły odnieść korzyści z wczesnego wykrycia i leczenia, co potencjalnie może oznaczać lepszy stan zdrowia w przyszłości⁴⁻⁶.

Pierwszym krokiem, aby im pomóc, jest sprawdzenie, kto **może** mieć mutację prowadzącą do choroby Fabry'ego – są to osoby z grupy ryzyka, z którymi należy się skontaktować. Możesz to zrobić z pomocą członka personelu medycznego, ale staraliśmy się również dać Ci możliwość samodzielnego wykonania tego zadania.

Narzędzie papierowe „Kreator drzewa genealogicznego dla choroby Fabry'ego” może pomóc Ci w podjęciu decyzji, z kim należy porozmawiać. Narzędzie internetowe może wykonać część pracy za Ciebie, automatycznie zaznaczając krewnych z grupy ryzyka na drzewie genealogicznym Twojej rodziny.

Następnym krokiem jest rozmowa z nimi.

Choroba Fabry'ego może być obecna w Twojej rodzinie. Sprawdź, kto jest w grupie ryzyka, i upewnij się, że ta osoba o tym wie.

Rozpoczynanie rozmów

Nie ma czegoś takiego jak przeciętna rodzina

Każdy ma własny sposób komunikowania się z rodziną, więc rozmowę o chorobie Fabry'ego należy potraktować w ten sam sposób. Niektórzy mogą porozmawiać osobiście lub przez telefon, inni wolą zrobić to przez internet lub za pomocą listu – decyzja należy wyłącznie do Ciebie. Jeśli nie masz pewności, osoba z personelu medycznego może Ci doradzić, jak podejść do tej sytuacji. Jeśli trudno Ci znaleźć właściwe słowa, na stronie www.fabryfamilytree.com możesz pobrać gotowy list, który pomoże Ci zacząć.

Ulotka „Nasza rodzina i choroba Fabry'ego” może stanowić dobre źródło informacji, które pomogą Ci wyjaśnić chorobę Fabry'ego Twojej rodzinie. Może ona również pomóc członkom rodziny zrozumieć, dlaczego powinni być świadomi choroby Fabry'ego i wiedzieć, co należy robić dalej.

Oto kilka ważnych punktów, które należy omówić podczas rozmowy z krewnymi będącymi w grupie ryzyka (znajdują się też w ulotce „Nasza rodzina i choroba Fabry'ego”):

- Choroba Fabry'ego to schorzenie, które może się wiązać z wieloma różnymi objawami, a objawy mogą się znacznie różnić nawet u członków tej samej rodziny (w ulotce „Nasza rodzina i choroba Fabry'ego” znajduje się przydatny diagram^{1,2,7-10}).
- Ze względu na sposób przekazywania choroby Fabry'ego i na podstawie Twojego drzewa genealogicznego można przyjąć, że niektórzy członkowie rodziny są narażeni na wystąpienie choroby Fabry'ego¹⁴.
- Badanie genetyczne, zazwyczaj wykonywane z wymazu z wewnętrznej strony policzka, krwi lub próbki innej tkanki, może określić, czy występuje mutacja Fabry'ego^{7,16}.
- Są dostępne różne opcje terapii. Ponieważ choroba Fabry'ego może się z czasem nasilać, leczenie na wczesnym etapie może przynieść korzyści zdrowotne⁴⁻⁶.

Aby uzyskać dalsze wsparcie, odwiedź stronę www.fabryfamilytree.com lub porozmawiaj z lekarzem albo innym członkiem personelu medycznego.

Jakie są kolejne kroki dla moich krewnych?

Jeśli członkowie Twojej rodziny chcieliby dowiedzieć się więcej o chorobie Fabry'ego lub poddać się badaniom, kolejnym krokiem jest wizyta u lekarza. W zależności od indywidualnej sytuacji może to być:

- opiekujący się Tobą lekarz specjalista z ośrodka zajmującego się chorobą Fabry'ego,
- specjalista zajmujący się leczeniem choroby Fabry'ego w okolicy miejsca zamieszkania członka Twojej rodziny,
- zabranie odrywanej części ulotki „Nasza rodzina i choroba Fabry'ego” do własnego lekarza, który może skierować ich na dalszą diagnostykę.



Mogą oni porozmawiać z lekarzem, który powinien ocenić ryzyko występowania u nich choroby Fabry'ego, wyjaśnić charakter badań genetycznych, w tym potencjalne korzyści i ograniczenia, a także umówić ich na badania, jeżeli ich wykonanie jest wskazane, a oni chcą poddać się tym badaniom.



Badania genetyczne są zazwyczaj wykonywane z wymazu z wewnętrznej strony policzka, z krwi lub próbki innej tkanki¹⁶. Zostaną wykonane testy w celu wykrycia mutacji związanych z chorobą Fabry'ego⁷.



Jeśli zostanie wykryta mutacja związana z wystąpieniem choroby Fabry'ego, personel medyczny lub lekarz omówi tę chorobę bardziej szczegółowo, a także przedstawi ewentualne implikacje i możliwości jej leczenia.

Choroba Fabry'ego może mieć wpływ na Twoich krewnych

Upewnij się, że o tym wiedzą i poddadzą się badaniom

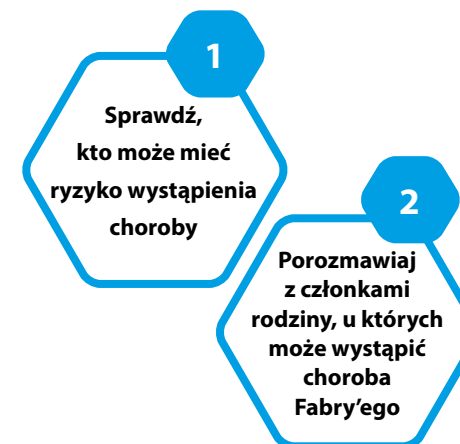
Choroba Fabry'ego jest na ogół przekazywana w rodzinie – niektórzy z Twoich krewnych mogą chorować na chorobę Fabry'ego i jeszcze o tym nie wiedzieć. Możesz pomóc im w zaledwie dwóch krokach – przy wsparciu personelu medycznego lub tego pakietu i narzędzia internetowego „Kreator drzewa genealogicznego”.

Twoi krewni mogą następnie podjąć decyzję o rozpoczęciu procesu sprawdzania, czy mają chorobę Fabry'ego, czy też nie. Jeśli tak, możesz im pomóc uniknąć długiej drogi związanej z uzyskiwaniem diagnozy^{1,3}.

Możesz im również pomóc w rozpoczęciu kontrolowania choroby na wcześniejszym etapie i potencjalnie przyczynić się do ich lepszego stanu zdrowia w przyszłości⁴⁻⁶.

Nawet osoby, które nie zdecydowały się na badania w kierunku choroby Fabry'ego, mogą skorzystać z tej wiedzy, jeśli pojawią się u nich objawy. Poinformowanie personelu medycznego o występowaniu choroby Fabry'ego w rodzinie może przyspieszyć rozpoznanie.

Każda rodzina z chorobą Fabry'ego ma swoją historię. Twoja historia choroby Fabry'ego może im pomóc.



Każda rodzina z chorobą Fabry'ego ma **swoją historię**

Gdy mój brat zrozumiał, że choroba Fabry'ego może być przekazywana kolejnym pokoleniom w rodzinie, dopilnował, aby wszyscy się o tym dowiedzieli i poddali się badaniom. Był dla nas wsparciem, a ci z nas, u których występuje choroba Fabry'ego, nie będą musieli przechodzić przez to, co on, aby uzyskać diagnozę.

Jaką rolę możesz odegrać w historii choroby Fabry'ego swojej rodziny?

Aby uzyskać więcej informacji i dostęp do narzędzi, które mogą pomóc Twojej rodzinie, odwiedź stronę:

www.fabryfamilytree.com



Wyjaśnienie: Ten pakiet i materiały pomocnicze pomogą Ci znaleźć członków rodziny, u których może występować choroba Fabry'ego. Nie sugeruje to w żaden sposób rozpoznania choroby Fabry'ego. Każda zainteresowana osoba powinna porozmawiać z lekarzem.

Fotografie i historia służą wyłącznie celom ilustracyjnym; przedstawiona osoba nie jest członkiem rodziny osoby z chorobą Fabry'ego.

Piśmiennictwo:

1. Germain D. Orphanet. J Rare Dis. 2010;5:30 **2.** Hilz MJ et al. Dig Liver Dis 2018;50(5):429-437 **3.** Laney DA & Fernhoff PM. J Genet Counsel. 2008;17:79-83 **4.** Oritz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427 **5.** Mehta A & Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. Dostępny na stronie: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> **6.** Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117 **7.** Laney DA, et al. J Genet Couns. 2013;22(5):555-564 **8.** Cammarata G, et al. Biomed Res Int. 2015;504784 **9.** Yamamoto S et al. Intern Med. 2019;58(4):603-607 **10.** Laney DA. Mol Genet Metab. 2019;126(2):S90-91 **11.** Hoffmann B & Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440-447 **12.** DNA, genes, chromosomes and mutations. Genetic Alliance UK. Dostępny na stronie: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations> **13.** What is a gene? Genetics Home Reference. Dostępny na stronie: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene> [Konsultowany po raz ostatni w sierpniu 2019 r.] **14.** How is Fabry Disease Inherited. National Fabry Disease Foundation Dostępny na stronie: <https://www.fabrydisease.org/index.php/about-fabry-disease/fabry-disease-inheritance> **15.** Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338-46. **16.** How is genetic testing done? Genetics Home Reference. Dostępny na stronie: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [Konsultowany po raz ostatni w sierpniu 2019 r.]