

Drogi(-a)

być może już wiesz, że wykryto u mnie chorobę Fabry'ego. Choroba Fabry'ego jest chorobą wywołaną mutacjami genetycznymi, które mogą być przekazywane w rodzinie z pokolenia na pokolenie. Wykonałem(-am) mapowanie drzewa genealogicznego naszej rodziny i chcę Ci powiedzieć, że możesz być narażony na odziedziczenie tej choroby.

Choroba Fabry'ego dotyczy zarówno mężczyzn, jak i kobiety. Może wpływać na funkcjonowanie wielu organów, m.in. serca, nerek i układu nerwowego. Rodzaj, początek występowania i zaawansowanie objawów mogą się różnić w zależności od osoby – także w obrębie jednej rodziny. Niemniej choroba Fabry'ego postępuje, a stan pacjenta się pogarsza i może wywołać poważne problemy zagrażające życiu, choć nie w każdym przypadku.

Choroba Fabry'ego jest spowodowana występowaniem mutacji genetycznych. Mutacje są jak błędy w instrukcjach, które mówią komórkom w organizmie, co mają robić. W przypadku osób z chorobą Fabry'ego enzym, który zwykle rozkłada substancje cukrowo-tłuszczowe w komórkach w organizmie, z powodu mutacji nie pracuje prawidłowo. W skutek tego substancje te gromadzą się w różnych komórkach, co z kolei powoduje różne objawy choroby Fabry'ego.

Mutacja wywołująca tę chorobę występuje w genie GLA, który jest zlokalizowany w chromosomie X. Kobiety mają dwa chromosomy X i w sposób losowy przekazują jeden z nich swoim dzieciom. Dlatego, jeśli matka dziecka cierpi na chorobę Fabry'ego, istnieje ryzyko pół na pół, że jej syn lub córka odziedziczą tę mutację. Mężczyźni mają jeden chromosom X i jeden chromosom Y – chromosom X jest dziedziczony przez ich córki, a chromosom Y przez synów. Oznacza to, że mężczyzna cierpiący na chorobę Fabry'ego prześle tę mutację wszystkim swoim córkom, ale nie prześle jej żadnemu synowi.

Jeśli chcesz, możesz poddać się badaniom, aby za pomocą testu genetycznego sprawdzić, czy mutacja niosąca ryzyko zachorowania na chorobę Fabry'ego występuje u Ciebie. Zwykle test taki polega na pobraniu próbki w postaci wymazu z policzka, próbki krwi czy innej próbki zawierającej tkankę. Jeśli masz jakiegokolwiek obawy przed poddaniem się badaniu, możesz omówić je ze swoim lekarzem lub innym członkiem personelu medycznego, pod którego opieką się znajdujesz. Niemniej poddanie się badaniu może oznaczać, że unikniesz długiej drogi do postawienia diagnozy. U niektórych pacjentów diagnostyka choroby Fabry'ego może trwać nawet 15 lat. Często trwa tak długo, ponieważ to rzadka choroba, a objawy są bardzo różne i przypominają wywoływane przez inne, bardziej powszechne schorzenia. To może też oznaczać, że niektóre osoby nigdy nie uzyskają diagnozy. Choroba Fabry'ego może z czasem postępować, dlatego poddanie się badaniom oznacza, że wcześniej otrzymasz pomoc w radzeniu sobie z tą chorobą. To może się przyczynić do poprawy stanu zdrowia w przyszłości. Dostępne są różne możliwości leczenia.

Jeśli chcesz się poddać testom lub dowiedzieć się więcej o ryzyku wystąpienia u Ciebie choroby Fabry'ego, najlepiej idź do lekarza i porozmawiaj z nim.. Może to być lekarz, który mnie prowadzi, lub ktoś, kogo Tobie poleci. Możesz także zabrać ze sobą ten list i pokazać go swojemu lekarzowi.

Więcej informacji o chorobie Fabry'ego, w tym o objawach i o tym, jak jest dziedziczona, znajdziesz na stronie

www.fabryfamilytree.com

To jest przykładowy list stworzony przez Amicus Therapeutics Ltd z myślą o osobach cierpiących na chorobę Fabry'ego, które chcą się skontaktować z członkami swojej rodziny będącymi w grupie ryzyka wystąpienia choroby Fabry'ego. Może on być zmieniany zgodnie z uznaniem osoby cierpiącej na chorobę Fabry'ego.

