

Nasza rodzina i choroba Fabry'ego



Otrzymujesz tę ulotkę, ponieważ u członka Twojej rodziny zdiagnozowano chorobę Fabry'ego. Choroba Fabry'ego jest chorobą genetyczną, która może być przekazywana z pokolenia na pokolenie w danej rodzinie. Ze względu na sposób przekazywania choroby Fabry'ego i drzewo genealogiczne członka Twojej rodziny możliwe jest, że występuje u Ciebie ryzyko zachorowania na chorobę Fabry'ego. Nie musi to jednak oznaczać, że ta choroba z pewnością u Ciebie występuje.



Czym jest **choroba Fabry'ego**?

Choroba Fabry'ego dotyka każdą osobę w inny sposób, u niektórych osób z chorobą Fabry'ego nie występują żadne objawy, u innych objawy są ciężkie, a pozostałe osoby mieszczą się gdzieś pomiędzy¹.

Choroba Fabry'ego może mieć wpływ na wiele narządów naszego ciała, ale objawy występujące u poszczególnych osób mogą być różne – nawet jeśli należą one do tej samej rodziny¹⁻⁶. Objawy mogą się rozwijać i nasilać w miarę upływu czasu, potencjalnie powodując poważne lub zagrażające życiu powikłania – takie powikłania nie wystąpią jednak u wszystkich osób¹.

Jeśli masz chorobę Fabry'ego, mogą już u Ciebie występować objawy choroby, ale także możesz ich jeszcze nie doświadczać.

Co powoduje objawy **choroby Fabry'ego**?

U osób z chorobą Fabry'ego występują mutacje genetyczne (warianty), które powodują, że pewien enzym (alfa-galaktozydaza A) nie działa prawidłowo^{1,6}. Zwykle enzym ten pomaga rozkładać pewne substancje cukrowo-tłuszczowe (glikosfingolipidy) w komórkach organizmu^{1,6}.

U osób z chorobą Fabry'ego substancje cukrowo-tłuszczowe gromadzą się, co powoduje problemy i wywołuje objawy choroby Fabry'ego^{1,6}.

Czym są mutacje genetyczne?⁷

Informacje genetyczne są przechowywane w DNA, które dostarcza instrukcji mówiących każdej komórce w organizmie, co ma robić. W DNA mogą wystąpić mutacje, które są błędami w instrukcjach.

Aby uzyskać więcej informacji na temat choroby Fabry'ego i sposobu jej przekazywania w rodzinie, proszę odwiedzić stronę **www.fabryfamilytree.com** lub porozmawiać z lekarzem albo inną osobą z personelu medycznego.



Jakie są objawy **choroby Fabry'ego**?



OCZY¹

- zwyrodnienie wirowate rogówki
- zaćma związana z chorobą Fabry'ego



SERCE^{1,2,8}

- nieregularne bicie serca (za szybkie lub za wolne)
- zawał serca lub niewydolność serca
- powiększenie serca



SKÓRA¹

- pocenie się mniej niż normalnie lub brak pocenia
- niewielkie ciemnoczerwone plamy zwane angiokeratoma zlokalizowane głównie poniżej pępka a powyżej kolan



UKŁAD NERWOWY^{1,9}

- ból
- utrata słuchu, dzwonięcie w uszach
- nietolerancja ciepła, zimna lub wysiłku fizycznego
- przejściowy atak niedokrwienny (TIA) lub udar
- ból dłoni i stóp
- zawroty głowy



NERKI¹

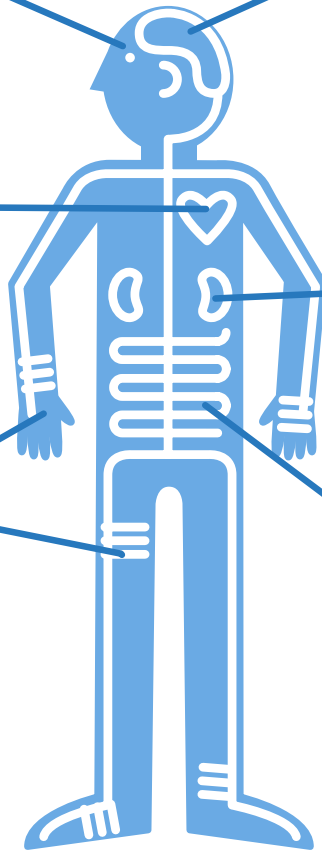
- białkomocz
- pogorszenie czynności nerek
- niewydolność nerek



PRZEWÓD POKARMOWY^{1,2}

- nudności, wymioty, skurcze i biegunka
- ból/wzdęcia po posiłku, uczucie sytości po spożyciu niewielkiej ilości jedzenia
- zaparcia
- trudności w utrzymaniu stałej wagi

W wyniku innych objawów i potencjalnie ze względu na samą chorobę u osób z chorobą Fabry'ego mogą również występować: depresja, lęk, ataki paniki oraz problemy społeczne³.



Dlaczego warto rozważyć wykonanie badań w kierunku choroby Fabry'ego?

Możesz rozważyć rozmowę z lekarzem na temat przeprowadzenia badań w kierunku choroby Fabry'ego. Jest to uzasadnione, ponieważ choroba ta została rozpoznana u osoby spokrewnionej i na podstawie wiedzy na temat sposobu jej przekazywania w rodzinie i Twojego drzewa genealogicznego można sądzić, że istnieje ryzyko, iż możesz być narażony(-a) na jej wystąpienie. Nie musi to jednak oznaczać, że ta choroba z pewnością u Ciebie występuje.

Objawy choroby Fabry'ego mogą być trudne do rozpoznania ze względu na ich zróżnicowanie, pokrywanie się z objawami innych, częstszych schorzeń oraz rzadkość występowania choroby Fabry'ego^{1,10,11}. Oznacza to, że choroba może nie zostać rozpoznana u niektórych osób, a inne odwiedzą wielu specjalistów, zanim zostanie postawiona właściwa diagnoza choroby Fabry'ego^{1,10,11}.

Duże opóźnienia diagnozy choroby Fabry'ego są częste, przeciętne opóźnienie właściwego rozpoznania tej choroby wynosi 15 lat. Jeśli wykonasz badania, możesz uniknąć tej diagnostycznej odysei^{1,10,11}.

Ponieważ w miarę upływu czasu objawy choroby Fabry'ego mogą się nasilać, a choroba postępować, wczesna prawidłowa diagnoza i uzyskanie pomocy mogą również oznaczać, że spowolnisz lub zatrzymasz postęp choroby, co może prowadzić do lepszego zdrowia w przyszłości^{2,12,13}.

Zalety i wady przeprowadzenia badań możesz omówić z lekarzem.

Jeśli zdecydujesz się nie poddawać badaniom, musisz wiedzieć, że choroba Fabry'ego jest obecna w Twojej rodzinie i powinieneś/powinnaś zawsze poinformować swój personel medyczny o wszelkich problemach zdrowotnych. Poinformowanie zespołu medycznego o występowaniu choroby Fabry'ego w rodzinie może przyspieszyć rozpoznanie.

Porozmawiaj z lekarzem o ryzyku występowania choroby Fabry'ego u członków Twojej rodziny.





kolejne kroki

Jakie są kolejne kroki, jeżeli jesteś zainteresowany(-a) wykonaniem badań?

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

- lekarz specjalista z ośrodka zajmującego się chorobą Fabry'ego opiekujący się Twoim krewnym,
- specjalista zajmujący się leczeniem choroby Fabry'ego w Twojej najbliższej okolicy,
- możesz zabrać odrywaną część tej ulotki do swojego lekarza, który może skierować Cię na dalsze leczenie.



Porozmawiaj z lekarzem, który powinien ocenić ryzyko wystąpienia u Ciebie choroby Fabry'ego, wyjaśnić charakter badań genetycznych, w tym korzyści i ograniczenia, a także umówić Cię na badania, jeżeli ich wykonanie jest wskazane i jeżeli chcesz się im poddać.



Jeśli wyrazisz zgodę, może zostać wykonany test genetyczny w celu wykrycia mutacji związanych z chorobą Fabry'ego⁶. Test jest zazwyczaj wykonywany z wymazu pobieranego z wewnętrznej strony policzka, z krwi lub z próbki innej tkanki¹⁴.



Jeśli zostanie wykryta mutacja związana z chorobą Fabry'ego, lekarz lub personel medyczny omówi z Tobą tę chorobę bardziej szczegółowo, a także ewentualne implikacje i sposoby kontrolowania choroby, w tym możliwości leczenia.

Uzyskiwanie wsparcia

Aby się dowiedzieć więcej o chorobie Fabry'ego i sposobie jej dziedziczenia, proszę odwiedzić stronę www.fabryfamilytree.com.

Istnieją również organizacje dla osób i rodzin z chorobą Fabry'ego, które mogą zaoferować wsparcie.

Porozmawiaj z lekarzem o potencjalnym ryzyku występowania u Ciebie choroby Fabry'ego.

Możesz oderwać list z prawej strony i zabrać go z sobą do swojego lekarza.

Ponieważ choroba Fabry'ego jest rzadkim schorzeniem, lekarz mógł o niej nie słyszeć, ale ulotka powinna pomóc w rozpoczęciu rozmowy⁹.

Porozmawiaj z lekarzem o ryzyku występowania choroby Fabry'ego u członków Twojej rodziny.



Wyjaśnienie: Ta ulotka została do Ciebie wysłana, ponieważ jest możliwe, że występuje u Ciebie ryzyko choroby Fabry'ego określone na podstawie sposobu przekazywania tej choroby w rodzinie i drzewa genealogicznego Twojego krewnego. Nie musi to jednak oznaczać, że występuje u Ciebie ta choroba, i w żaden sposób nie sugeruje rozpoznania choroby Fabry'ego. Każda zainteresowana osoba powinna porozmawiać z lekarzem.

Piśmiennictwo

1. Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30 2. Oritz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427 3. Cammarata G, et al. Biomed Res Int. 2015;504784 4. Laney DA. Mol Genet Metab. 2019;126(2):S90-91 5. Yamamoto S et al. Intern Med. 2019;58(4):603-607 6. Laney DA, et al. J Genet Couns. 2013;22(5):555-564 7. 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/> [Konsultowany po raz ostatni w sierpniu 2019 r.] 8. Yousef Z et al. Eur Heart J. 2013;34(11):802-808 9. Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338-346 10. Hilz MJ et al. Dig Liver Dis 2018;50(5):429-437 11. Hoffmann B & Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440-447 12. Mehta A & Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. Dostępny na stronie: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [Konsultowany po raz ostatni w sierpniu 2019 r.] 13. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117. 14. 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.]

Szanowna Pani Doktor/ Szanowny Panie Doktorze,

Pana/Pani pacjent został zakwalifikowany jako potencjalnie narażony na ryzyko wystąpienia choroby Fabry'ego poprzez analizę genealogii jego krewnego, u którego zdiagnozowano chorobę Fabry'ego.

Choroba Fabry'ego chorobą genetyczną sprzężoną z chromosomem X¹. Jest to postępujące, wieloukładowe zaburzenie, które może być przyczyną wystąpienia poważnych i nieodwracalnych zmian oraz zwiększonego ryzyka śmiertelności zarówno u mężczyzn, jak i kobiet^{1,2}.

Choroba Fabry'ego może być trudna do zdiagnozowania ze względu na niewielką częstość występowania, pokrywanie się jej objawów z objawami innych, częstszych schorzeń, a także różnorodność objawów – nawet w rodzinie^{1,3-7}. U niektórych osób choroba ta może nie zostać rozpoznana, częste są również błędne diagnozy, a średni czas postawienia prawidłowej diagnozy wynosi 15 lat^{1,3,4}. Ze względu na postępujący charakter choroby uznaje się, że wczesna interwencja przyczynia się do zapobiegania progresji choroby i prowadzi do poprawy stanu zdrowia^{2,8,9}.

Więcej informacji na temat choroby Fabry'ego można znaleźć na stronie www.fabryfamilytree.com

Na podstawie powyższych danych można rozpocząć proces diagnostyki w kierunku choroby Fabry'ego – bezpośrednio lub poprzez skierowanie do ośrodka specjalizującego się w diagnostyce i leczeniu chorób rzadkich. Obecnie dostępne są szybkie i proste badania genetyczne. Może być wskazane przeprowadzenie oceny ryzyka wystąpienia choroby Fabry'ego u pacjenta i w miarę możliwości zapewnienie konsultacji genetycznej.

Piśmiennictwo: 1. Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30 2. Oritz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427 3. Hoffmann B & Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440-447 4. Hilz MJ et al. Dig Liver Dis 2018;50(5):429-437 5. Cammarata G, et al. Biomed Res Int. 2015;504784 6. Yamamoto S et al. Intern Med. 2019;58(4):603-607 7. Laney DA. Mol Genet Metab. 2019;126(2):590-91 8. Mehta A & Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. Dostępny na stronie: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> 9. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117.