

Naša rodina a Fabryho choroba



Túto brožúru ste dostali, pretože u niekoho z vašej rodiny bola diagnostikovaná Fabryho choroba. Fabryho choroba je genetické ochorenie, ktoré sa môže odovzdávať naprieč generáciami rodiny. Na základe spôsobu odovzdávania Fabryho choroby a rodokmeňa vášho príbuzného môže u vás existovať riziko Fabryho choroby. To však nevyhnutne neznamená, že máte túto chorobu.



Čo je to **Fabryho choroba**?

Fabryho choroba postihuje každého inak – niektorí ľudia s Fabryho chorobou nemajú žiadne príznaky, iní sú vážne postihnutí a všetci ostatní sú niekde medzi nimi.¹

Fabryho choroba má potenciál postihnúť väčšinu tela, ale skúsenosti s príznakmi sa môžu u jednotlivých ľudí líšiť – dokonca aj u ľudí z tej istej rodiny.¹⁻⁶ Príznaky sa môžu v priebehu času vyvíjať a zhoršovať, čo môže mať za následok vážne alebo život ohrozujúce komplikácie – hoci to nebude platiť pre každého.¹

Ak máte Fabryho chorobu, môžete alebo ešte nemusíte mať príznaky.

Čo spôsobuje príznaky **Fabryho choroby**?

Ľudia s Fabryho chorobou majú genetické mutácie (varianty), ktoré vedú k tomu, že určitý enzým (α -galaktozidáza A) nefunguje správne.^{1,6} Normálne tento enzým pomáha štiepiť určité sacharidovo-tukové látky (glykosfingolipidy) v bunkách nášho tela.^{1,6}

U ľudí s Fabryho chorobou sa tieto cukrovo-tukové látky hromadia, čo spôsobuje problémy a príznaky Fabryho choroby.^{1,6}

Ďalšie informácie o Fabryho chorobe a jej odovzdávaní v rodinách nájdete na stránke:

www.fabryfamilytree.sk, prípadne sa porozprávajte so zdravotníckym pracovníkom.

Čo sú to genetické mutácie?⁷

Genetické informácie sú uložené v DNA a poskytujú pokyny, ktoré hovoria každej bunke vo vašom tele, čo má robiť. V DNA sa môžu vyskytnúť mutácie, teda chyby v pokynoch.



Prečo by ste mali uvažovať o testovaní na **Fabryho chorobu**?

Možno budete chcieť zväziť rozhovor so zdravotníckym pracovníkom o testovaní na Fabryho chorobu. Je to preto, že bola identifikovaná u vášho príbuzného, pričom na základe spôsobu jej odovzdávania v rodinách a rodokmeňa vášho príbuzného môže u vás existovať riziko Fabryho choroby. To však nevyhnutne neznamená, že máte túto chorobu.

Príznaky Fabryho choroby môžu byť ťažko rozpoznateľné pre svoju rôznorodosť, prekrývanie sa s bežnejšími ochoreniami a zriedkavosť Fabryho choroby.^{1,10,11} To znamená, že niektorí ľudia nikdy nemusia byť diagnostikovaní a iní musia navštíviť viacero špecialistov, prípadne môžu byť nesprávne diagnostikovaní predtým, ako sa stanoví správna diagnóza Fabryho choroby.^{1,10,11}

Pri Fabryho chorobe dochádza k veľkým oneskoreniam v diagnostike, priemerne 15 rokov – testovanie vás môže ochrániť pred touto diagnostickou odyseou.^{1,10,11}

Keďže Fabryho choroba sa časom môže zhoršovať, vedieť o nej skôr a dostať pomoc môže tiež znamenať, že sa podarí spomaliť alebo zastaviť zhoršovanie sa choroby, čo môže viesť k zlepšeniu zdravia.^{2,12,13}

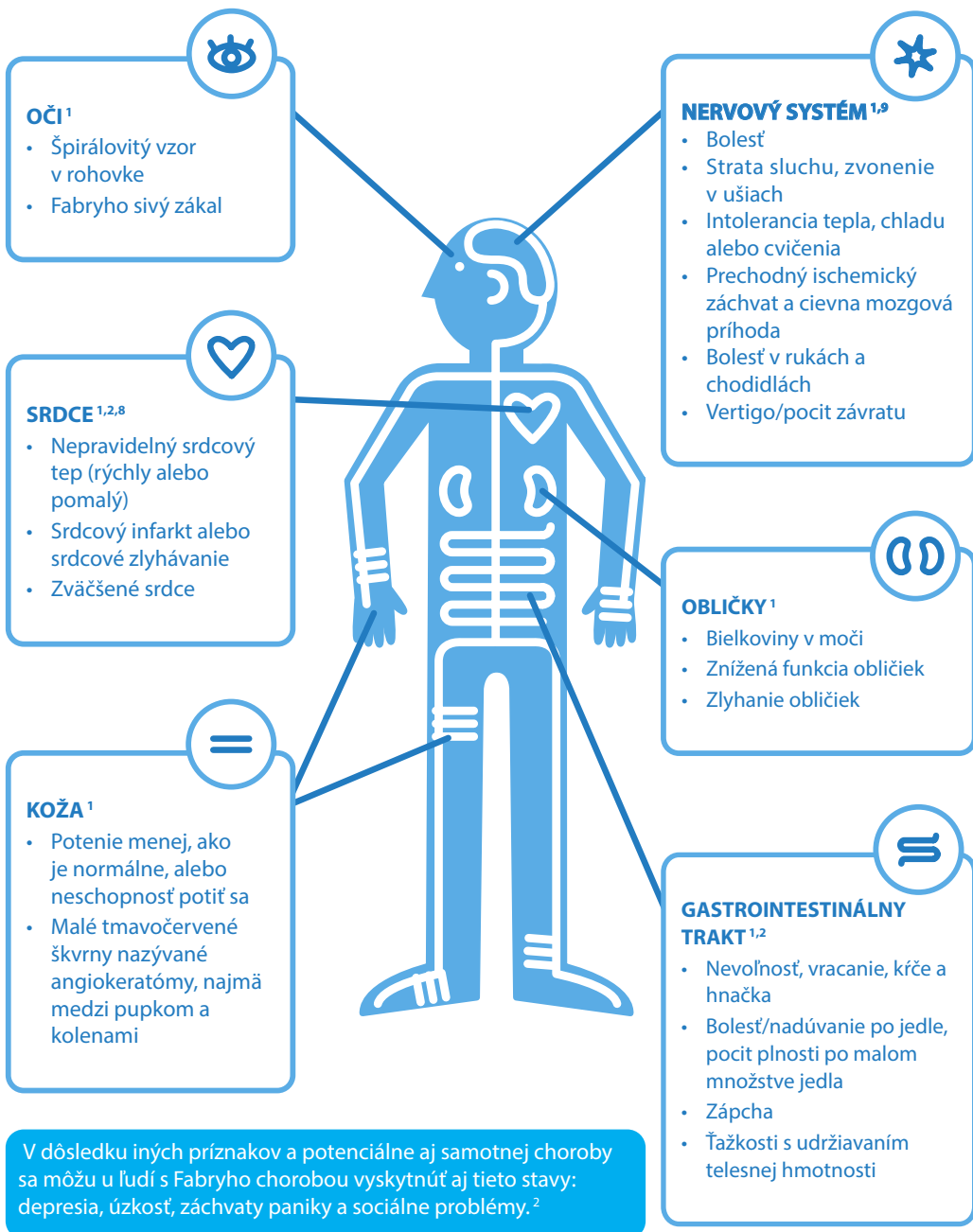
Výhody a nevýhody testovania môžete prebrať so zdravotníckymi pracovníkmi.

Ak sa rozhodnete nenechať sa testovať, aj tak je dôležité vedieť, že Fabryho choroba je vo vašej rodine, a ak budete mať nejaké zdravotné problémy, mali by ste to vždy oznámiť svojmu tímu zdravotníkov. Informovanie lekárskeho tímu o tom, že v rodine je Fabryho choroba, môže pomôcť pri rýchlej diagnostike.

Porozprávajte sa so zdravotníckym pracovníkom o tom, u koho vo vašej rodine môže existovať riziko Fabryho choroby.



Aké sú príznaky **Fabryho choroby**?



d ďalšie kroky



Aké sú ďalšie kroky, ak máte záujem o testovanie?

Ak sa chcete dozvedieť viac o Fabryho chorobe alebo sa nechať otestovať, ďalším krokom by mala byť návšteva zdravotníckeho pracovníka. V závislosti od vašej individuálnej situácie to môže byť:

- **lekár, genetický poradca alebo člen tímu zdravotníkov vášho príbuzného,**
- **lekár, ku ktorému vás odporučí lekár vášho príbuzného,**
- **váš lekár, ku ktorému si zoberiete list vložený do tejto brožúry a ktorý vás môže odporučiť ďalej.**



Porozprávajte so zdravotníckym pracovníkom, ktorý by mal posúdiť riziko, že máte Fabryho chorobu, vysvetliť vám povahu genetických testov vrátane potenciálnych výhod a nevýhod a zabezpečiť testovanie, ak je to vhodné a želáte si to.



Ak súhlasíte, je možné vykonať genetický test na zistenie mutácií spojených s Fabryho chorobou.⁶ Test sa zvyčajne vykonáva formou výteru zo sliznice ústnej dutiny z vnútornej strany tváre pomocou vatovej tyčinky, odberu krvi alebo inej vzorky tkaniva.¹⁴



Ak sa nájde Fabryho mutácia, váš lekársky tím sa s vami porozpráva o tejto chorobe, všetkých potenciálnych komplikáciách a o tom, ako sa dá zvládnuť a aké sú možnosti liečby.

Získanie podpory

Ak sa chcete dozvedieť viac o Fabryho chorobe a jej genetike, navštívte stránku: www.fabryfamilytree.sk.

Existujú tiež organizácie pre ľudí a rodiny s Fabryho chorobou, ktoré vám môžu poskytnúť podporu.

Porozprávajte sa so zdravotníckym pracovníkom o potenciálnom riziku Fabryho choroby.

List vložený do tejto brožúry si môžete vziať k svojmu lekárovi. Keďže Fabryho choroba je zriedkavá, možno o nej nepočul, ale tento list by vám mal pomôcť začať rozhovor.⁹

Porozprávajte sa so zdravotníckym pracovníkom o tom, u koho vo vašej rodine môže existovať riziko Fabryho choroby.



Odmietnutie zodpovednosti: Táto brožúra vám bol poslaná, pretože na základe spôsobu odovzdávania Fabryho choroby v rodinách a rodokmeňa vášho príbuzného môže u vás existovať riziko Fabryho choroby. To však nevyhnutne neznamená, že máte túto chorobu, a nijako to nenaznačuje diagnózu Fabryho choroby. Akákoľvek dotknutá osoba by sa mala porozprávať so zdravotníckym pracovníkom.

Použitá literatúra:

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. K dispozícii na adrese: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations/> [naposledy navštívené v auguste 2019] 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™. K dispozícii na adrese: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [naposledy navštívené v auguste 2019] 13. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117. 14. How is genetic testing done? Genetics Home Reference. K dispozícii na adrese: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [naposledy navštívené v auguste 2019]