

Η μαμά μου είναι

Fabry

ΕΚΠΛΗΚΤΙΚΗ

Ο αδελφός μου είναι

Fabry

ΔΥΝΑΤΟΣ

Κάθε οικογένεια με νόσο Fabry έχει  
**μια ιστορία να μοιραστεί**

Τι ρόλο μπορείτε να παίξετε στη διερεύνηση της νόσου Fabry στην οικογένειά σας;

Ο μπαμπάς μου είναι

Fabry

ΓΕΝΝΑΙΟΣ

Η θεία μου είναι

Fabry

ΦΑΝΤΑΣΤΙΚΗ

Δήλωση αποποίησης ευθύνης: Αυτός ο ενημερωτικός φάκελος και τα υποστηρικτικά υλικά έχουν σχεδιαστεί για να σας βοηθήσουν να βρείτε τυχόν μέλη της οικογένειάς που μπορεί να έχουν νόσο Fabry. Δεν αποτελούν σε καμία περίπτωση τρόπο διάγνωσης της νόσου Fabry. Κάθε άτομο που έχει λόγο να ανησυχεί ότι πάσχει, πρέπει να μιλήσει με έναν επαγγελματία υγείας.

Οι φωτογραφίες χρησιμοποιούνται υποστηρικτικά. Τα άτομα που απεικονίζονται δεν είναι συγγενείς ασθενούς με νόσο Fabry.

 **Amicus**  
Therapeutics®

# Η δύναμη της δικής σας ιστορίας

Όπως ίσως έχετε ήδη βιώσει, το ταξίδι προς τη διάγνωση της νόσου Fabry μπορεί να είναι μακρύ και δύσκολο, με συμμετοχή πολλών γιατρών διαφορετικών ειδικοτήτων αλλά και, ενδεχομένως, με λανθασμένες διαγνώσεις.<sup>1,2</sup>

Η δική σας ιστορία με τη νόσο Fabry έχει τη δύναμη να βοηθήσει άλλους να αποφύγουν τυχόν δυσκολίες και ενδεχομένως, να τους οδηγήσει σε ένα πιο υγιές μέλλον.<sup>3-6</sup>

## Πώς;

Ίσως γνωρίζετε ήδη ότι η νόσος Fabry είναι μια γενετική διαταραχή που μπορεί να κληροδοτείται μεταξύ των γενεών μίας οικογένειας.

Γνωρίζετε όμως ότι, κατά μέσο όρο, για κάθε άτομο με Fabry, τουλάχιστον άλλα 5 μέλη της οικογένειάς του μπορούν επίσης να διαγνωστούν με την ίδια πάθηση;<sup>3</sup>

Αυτό σημαίνει ότι **θα μπορούσατε να έχετε παιδιά, γονείς, αδέρφια, θείες, θείους ή ξαδέρφια που έχουν επίσης νόσο Fabry, αλλά δεν το γνωρίζουν ακόμη.** Μπορείτε να τους βοηθήσετε.

Μπορεί να υπάρχουν μέλη της οικογένειάς σας τα οποία έχουν προσβληθεί από τη νόσο, αλλά δεν έχουν εμφανίσει ακόμη συμπτώματα.<sup>7</sup> Άλλοι μπορεί να έχουν ήδη συμπτώματα, αλλά μπορεί να μην γνωρίζουν ποια είναι η αιτία. Είναι σημαντικό να γνωρίζετε ότι ο τρόπος που βιώνουν τα συμπτώματά τους μπορεί να είναι διαφορετικός από τον δικό σας.<sup>7-10</sup>

Η ετερογένεια των συμπτωμάτων της νόσου Fabry και ο τρόπος με τον οποίο αυτά συχνά αλληλοκαλύπτονται με τα συμπτώματα πιο κοινών παθήσεων καθυστερούν και δυσχεραίνουν τη διάγνωση.<sup>1,2,11</sup> Οι εξετάσεις για τη νόσο Fabry ή ακόμη και η γνώση ότι κάποιος στην οικογένεια έχει νόσο Fabry θα μπορούσαν να διευκολύνουν την πορεία ενός ατόμου προς τη διάγνωση. Η έγκαιρη ανίχνευση θα μπορούσε επίσης να σημαίνει ότι όσοι πάσχουν από τη νόσο μπορούν να λάβουν την υποστήριξη και τη θεραπεία που χρειάζονται νωρίτερα, βοηθώντας στη διαχείριση της νόσου και οδηγώντας σε ένα δυνητικά πιο υγιές μέλλον.<sup>4-6</sup>

## Η γνώση είναι δύναμη

Με την ενημέρωση και την εκπαίδευση της οικογένειάς σας για θέματα που αφορούν στη νόσο Fabry, θα μπορούσατε δυνητικά να βοηθήσετε πολλούς ανθρώπους να λάβουν την υποστήριξη και τη θεραπεία που χρειάζονται.

Το να προσεγγίσετε τους συγγενείς σας για να μιλήσετε για τη νόσο Fabry μπορεί να μην είναι πάντα εύκολο, αλλά η ομάδα υγειονομικής περίθαλψης που σας παρακολουθεί μπορεί να σας υποστηρίξει, ενώ ελπίζουμε ότι και αυτό το έντυπο και το υποστηρικτικό υλικό θα σας βοηθήσουν.

**Μην ξεχνάτε, δεν υπάρχει καταλληλότερο άτομο για να μιλήσει για τη νόσο Fabry στην οικογένειά σας από εσάς.**

Κάθε οικογένεια με νόσο Fabry έχει μια ιστορία να μοιραστεί. Η ιστορία σας με τη νόσο Fabry θα μπορούσε να βοηθήσει τη δική τους. Ξεκινήστε να το συζητάτε και βεβαιωθείτε ότι όλοι στην οικογένειά σας γνωρίζουν και εξετάζονται για τη νόσο.



# Πώς μπορούμε εμείς να σας υποστηρίξουμε;

Αυτό το έντυπο αποτελεί μέρος ενός ενημερωτικού φακέλου, που σας παρέχεται για να σας βοηθήσει να κατανοήσετε τον κίνδυνο της νόσου Fabry για την οικογένειά σας και να σας ενθαρρύνει να συζητήσετε σχετικά με τη νόσο με τους συγγενείς σας.

Ο πλήρης ενημερωτικός φάκελος περιέχει:

- Αυτό το έντυπο («Κάθε οικογένεια με νόσο Fabry έχει μια ιστορία να μοιραστεί») - στοχεύει να σας βοηθήσει να κατανοήσετε τον τρόπο κληρονομικής μετάδοσης της νόσου Fabry στις οικογένειες, το γιατί η επικοινωνία με τα μέλη της οικογένειάς σας είναι τόσο σημαντική και ορισμένα σημεία για τα οποία πρέπει να μιλήσετε
- Το έντυπο «Εργαλείο οικογενειακού δέντρου Fabry» - ένα εργαλείο που θα σας βοηθήσει να σχεδιάσετε το οικογενειακό σας δέντρο και να μάθετε με ποια μέλη της οικογένειάς σας θα πρέπει να επικοινωνήσετε για να τα ενημερώσετε για τη νόσο Fabry. Ο γιατρός σας μπορεί να σας βοηθήσει να το συμπληρώσετε ή, αν προτιμάτε, μπορείτε να το συμπληρώσετε μόνοι σας. Μια ηλεκτρονική έκδοση του εργαλείου είναι επίσης διαθέσιμη στο [www.fabryfamilytree.gr](http://www.fabryfamilytree.gr), που μπορεί να είναι ευκολότερη στη χρήση, καθώς το εργαλείο θα σχεδιάσει το δέντρο και θα εντοπίσει για εσάς τους συγγενείς που ενδέχεται να διατρέχουν κίνδυνο να φέρουν μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο Fabry
- Ένα σύνολο εντύπων «Η οικογένειά μας και η νόσος Fabry» - τα οποία μπορείτε να δώσετε στα μέλη της οικογένειάς σας που ενδεχομένως πρέπει να εξεταστούν για τη νόσο Fabry. Αυτό το έντυπο περιλαμβάνει πληροφορίες σχετικά με τη νόσο και ένα αποσπώμενο τμήμα που μπορούν να πάρουν μαζί τους στον γιατρό τους, ώστε να ξεκινήσουν μια συζήτηση σχετικά με τον έλεγχο για τη νόσο Fabry. Μπορείτε επίσης να το κατεβάσετε εδώ [www.fabryfamilytree.gr](http://www.fabryfamilytree.gr)

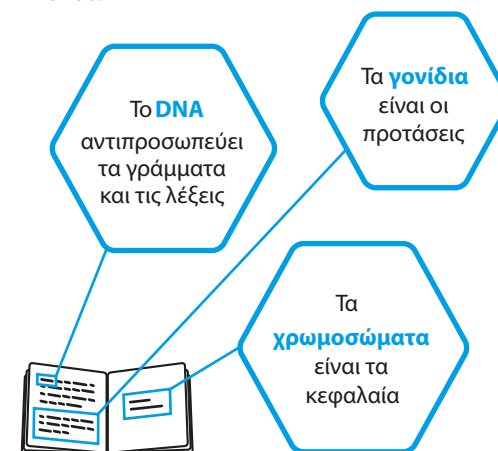
Για περαιτέρω υποστήριξη, ανατρέξτε στη σελίδα [www.fabryfamilytree.gr](http://www.fabryfamilytree.gr) ή μιλήστε με ένα μέλος της ομάδας υγειονομικής περίθαλψης που σας παρακολουθεί.

# Από τι προκαλείται η νόσος Fabry;

Ένας εύκολος οδηγός γενετικής<sup>12,13</sup>

Κάθε κύτταρο του σώματός σας έχει προγραμματιστεί να λειτουργεί με έναν συγκεκριμένο τρόπο, για παράδειγμα για να βοηθά στην πέψη, να διατηρεί τους χτύπους της καρδιάς ή να καταπολεμά τις λοιμώξεις. Για να κάνει τη δουλειά του σωστά, κάθε κύτταρο χρειάζεται ένα σύνολο οδηγιών. Το DNA «διαβάζεται» από το κύτταρο και παρέχει αυτές τις οδηγίες. Το γονίδιο είναι ένα τμήμα του DNA που προγραμματίζει μια συγκεκριμένη οδηγία. Τα ίδια τα γονίδια ομαδοποιούνται σε ξεχωριστές μονάδες που ονομάζονται χρωμοσώματα.

Σκεφτείτε αυτό σαν ένα εγχειρίδιο οδηγιών όπου:



Μερικές φορές υπάρχουν αλλαγές στο DNA - αυτές ονομάζονται μεταλλάξεις (παραλλαγές). Σκεφτείτε τις ως λάθος λέξεις - ένα λάθος γράμμα μπορεί να αλλάξει εντελώς την έννοια μιας λέξης.

ΓΑΛΑ  
ΓΑΤΑ

Η γενετική της νόσου Fabry<sup>1,7</sup>

Η νόσος Fabry προκαλείται από μια ποικιλία μεταλλάξεων σε ένα γονίδιο που ονομάζεται GLA, το οποίο παρέχει οδηγίες για την παρασκευή ενός ενζύμου (α-γαλακτοσιδάση Α). Κανονικά, αυτό το ένζυμο συμβάλλει στη διάσπαση ορισμένων ζαχαρούχων λιπαρών ουσιών (γλυκοσφιγγολιπίδια) στα κύτταρα του σώματός μας, αλλά οι μεταλλάξεις σε αυτό το εμποδίζουν από το να κάνει τη δουλειά του. Αυτό οδηγεί σε συσσώρευση αυτών των ουσιών, η οποία προκαλεί τα συμπτώματα της νόσου Fabry.

# Ποιος είναι ο τρόπος κληρονομικότητας της νόσου Fabry στις οικογένειες;

Το γονίδιο GLA και οι μεταλλάξεις της νόσου Fabry βρίσκονται στο χρωμόσωμα X και ως εκ τούτου, η Fabry αναφέρεται ως «X φυλοσύνδετη διαταραχή».<sup>14</sup>

Τόσο οι άνδρες όσο και οι γυναίκες μπορούν να επηρεαστούν από τη νόσο Fabry, αλλά δεν είναι ίδια η πιθανότητα ενός πατέρα ή μιας μητέρας να κληροδοτήσουν τη μετάλλαξη της Fabry.<sup>7,14</sup>

Αυτό εξαρτάται από τα χρωμοσώματα που περνούν στα παιδιά τους.<sup>14</sup>

## Κληρονομείται πάντα η νόσος Fabry;<sup>7,15</sup>

Η νόσος Fabry και οι μεταλλάξεις της συχνά κληρονομούνται από έναν από τους γονείς. Σε σπάνιες περιπτώσεις, οι μεταλλάξεις Fabry μπορεί να εμφανιστούν αυθόρμητα και να είναι μοναδικές για το άτομο - αυτές είναι γνωστές ως de novo μεταλλάξεις. Ωστόσο, αυτό το άτομο εξακολουθεί να είναι σε θέση να κληροδοτήσει τη νόσο Fabry στα παιδιά του.

## Τα χρωμοσώματα X και Y καθορίζουν το φύλο ενός ατόμου:<sup>14</sup>

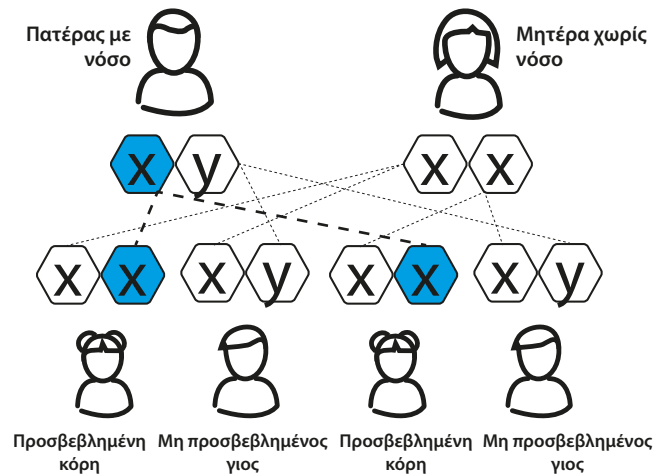


Οι **γυναίκες** έχουν **δύο χρωμοσώματα X** - οι γιοι και οι κόρες θα λάβουν τυχαία ένα από αυτά τα χρωμοσώματα X

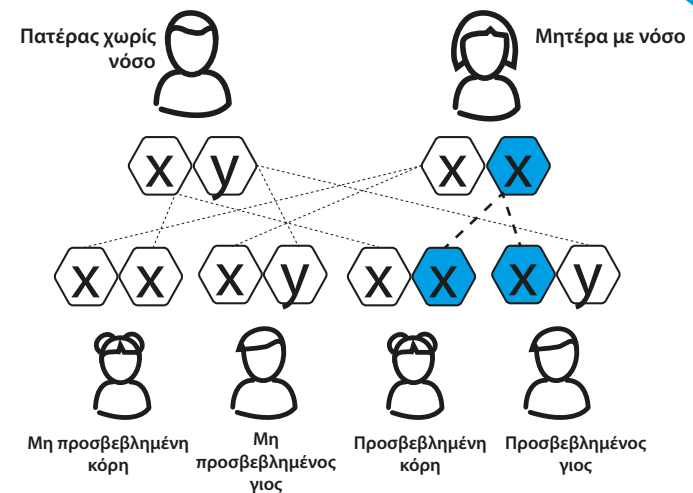


Οι **άνδρες** έχουν **ένα χρωμόσωμα X και ένα Y** - οι γιοι θα λάβουν το χρωμόσωμα Y και οι κόρες το χρωμόσωμα X

Ένας πατέρας που πάσχει από τη νόσο Fabry θα κληροδοτήσει τη μετάλλαξη Fabry σε όλες τις κόρες του, αλλά σε κανέναν από τους γιους του:<sup>14</sup>



Αυτό συμβαίνει, επειδή ο πατέρας έχει μόνο ένα χρωμόσωμα X που περιέχει τη μετάλλαξη Fabry - οι κόρες του θα το κληρονομήσουν, αλλά οι γιοι του όχι (θα κληρονομήσουν το Y χρωμόσωμά του).

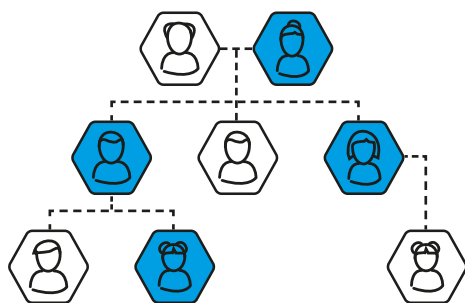


Μια μητέρα που πάσχει από τη νόσο Fabry έχει 50:50 πιθανότητες να κληροδοτήσει τη μετάλλαξη Fabry σε οποιαδήποτε από τις κόρες ή τους γιους της:<sup>14</sup>

Αυτό συμβαίνει, επειδή η μητέρα έχει δύο χρωμοσώματα X και στα παιδιά της μπορεί να κληροδοτηθεί είτε το χρωμόσωμα X με τη μετάλλαξη Fabry, είτε το χρωμόσωμα X χωρίς τη μετάλλαξη Fabry.

# Τι ρόλο μπορείτε να παίζετε στη διάγνωση της νόσου Fabry στην οικογένειά σας;

Η γενετική φύση και η κληρονομικότητα της νόσου Fabry σημαίνει ότι **είναι πιθανό να έχετε μέλη της οικογένειάς που φέρουν τη μετάλλαξη Fabry**.



## Μπορείτε να τους βοηθήσετε.

Τα συμπτώματα της νόσου Fabry μπορεί να είναι δύσκολο να αναγνωριστούν και έτσι, ορισμένα άτομα με την ασθένεια δεν λαμβάνουν ποτέ διάγνωση, ενώ άλλα διαγιγνώσκονται με μεγάλες καθυστερήσεις (ο μέσος όρος είναι τα 15 χρόνια).<sup>1,2,11</sup> Με το να μοιραστείτε την ιστορία σας με τη νόσο Fabry, θα μπορούσατε να βοηθήσετε τα μέλη της οικογένειάς σας να αποφύγουν τέτοιες καταστάσεις.<sup>3</sup>

Το θέμα, όμως, δεν είναι μόνο η διάγνωση. Καθώς η νόσος Fabry είναι προοδευτική νόσος, επιδεινώνεται με την πάροδο του χρόνου.<sup>1</sup>

Μπορείτε να βοηθήσετε όσους έχουν τη μετάλλαξη να επωφεληθούν από την έγκαιρη αναγνώριση και θεραπεία, που θα τους οδηγήσει σε ένα δυναμικά πιο υγιές μέλλον.<sup>4-6</sup>

Το πρώτο βήμα για να τους βοηθήσετε είναι να ανακαλύψετε ποιος **θα μπορούσε** να έχει μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο Fabry - αυτοί είναι οι συγγενείς σας που διατρέχουν κίνδυνο και με τους οποίους πρέπει να επικοινωνήσετε. Μπορείτε να το κάνετε αυτό με τη βοήθεια κάποιου από την ομάδα υγειονομικής περίθαλψης που σας παρακολουθεί. Με το υλικό που κρατάτε στα χέρια σας προσπαθούμε να σας βοηθήσουμε ώστε να το κάνετε και μόνοι σας. Το έντυπο «Εργαλείο οικογενειακού δέντρου Fabry» μπορεί να σας βοηθήσει να βρείτε σε ποιον είναι σημαντικό να μιλήσετε. Εναλλακτικά, το διαδικτυακό εργαλείο μπορεί να κάνει τη δουλειά για εσάς, εντοπίζοντας αυτόματα τους συγγενείς που διατρέχουν κίνδυνο να φέρουν μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο στο οικογενειακό σας δέντρο.

**Το επόμενο βήμα είναι να τους μιλήσετε.**

Θα μπορούσαν να υπάρχουν και άλλα άτομα με νόσο Fabry στην οικογένειά σας. Εντοπίστε ποιος ενδέχεται να κινδυνεύει να φέρει μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο και βεβαιωθείτε ότι τον έχετε ενημερώσει.

# Ξεκινήστε τις συζητήσεις

Δεν υπάρχει «μέση» οικογένεια

Ο καθένας έχει τον δικό του τρόπο επικοινωνίας με την οικογένειά του και αυτό περιλαμβάνει και τη συζήτηση για τη νόσο Fabry. Μερικοί άνθρωποι μπορεί να το κάνουν πρόσωπο με πρόσωπο ή μέσω τηλεφώνου, ενώ άλλοι προτιμούν να το κάνουν διαδικτυακά ή μέσω επιστολής - αυτό είναι αποκλειστικά δική σας επιλογή. Εάν δεν είστε σίγουροι, ένα μέλος της ομάδας υγειονομικής περίθαλψης που σας παρακολουθεί μπορεί να σας συμβουλευτεί σχετικά με τον τρόπο προσέγγισης της κατάστασης. Εάν δυσκολεύεστε να βρείτε τις σωστές λέξεις, μπορείτε να κατεβάσετε μια έτοιμη επιστολή που θα σας βοηθήσει να ξεκινήσετε, στο [www.fabryfamilytree.gr](http://www.fabryfamilytree.gr).

Τα έντυπα «Η οικογένειά μας και η νόσος Fabry» μπορεί να είναι ένα καλό εργαλείο που θα σας βοηθήσει να εξηγήσετε τη νόσο Fabry στην οικογένειά σας. Μπορεί επίσης, να βοηθήσει τα μέλη της οικογένειάς σας να καταλάβουν γιατί πρέπει να γνωρίζουν για τη νόσο Fabry και τι πρέπει να κάνουν στη συνέχεια.

Μερικά σημαντικά σημεία που πρέπει να καλύψετε όταν μιλάτε σε συγγενείς που βρίσκονται σε κίνδυνο να φέρουν μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο (όλα αυτά περιλαμβάνονται στο έντυπο «Η οικογένειά μας και η νόσος Fabry»):

- Η νόσος Fabry είναι μια πάθηση που μπορεί να σχετίζεται με μια μεγάλη ετερογένεια συμπτωμάτων. Ακόμη και τα μέλη της ίδιας οικογένειας μπορεί να βιώνουν τα συμπτώματα με πολύ διαφορετικό τρόπο (το έντυπο «Η οικογένειά μας και η νόσος Fabry» προσφέρει ένα χρήσιμο διάγραμμα)<sup>1,2,7-10</sup>
- Με βάση τον τρόπο μετάδοσης της νόσου Fabry στις οικογένειες και το οικογενειακό σας δέντρο, ενδέχεται να κινδυνεύουν να φέρουν μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο<sup>14</sup>
- Με μια απλή γενετική εξέταση, όπως το στοματικό επίχρισμα, δείγμα αίματος ή δείγμα άλλου ιστού, θα μπορούσαν να ενημερωθούν εάν φέρουν τη μετάλλαξη Fabry<sup>7,16</sup>
- Υπάρχουν αρκετές διαθέσιμες επιλογές θεραπείας για τη νόσο Fabry, και καθώς η Fabry μπορεί να επιδεινωθεί με την πάροδο του χρόνου, η θεραπεία σε πρώιμο στάδιο μπορεί να έχει σημαντικά οφέλη για την υγεία<sup>4-6</sup>

Για περαιτέρω υποστήριξη, ανατρέξτε στη σελίδα [www.fabryfamilytree.gr](http://www.fabryfamilytree.gr) ή μιλήστε με ένα μέλος της ομάδας υγειονομικής περίθαλψης που σας παρακολουθεί.



# Ποια είναι τα επόμενα βήματα για τους συγγενείς μου;

Εάν τα μέλη της οικογένειάς σας θα ήθελαν να μάθουν περισσότερα ή να εξεταστούν για τη νόσο Fabry, το επόμενο βήμα για αυτούς είναι να επισκεφθούν έναν επαγγελματία υγείας. Ανάλογα με την εκάστοτε κατάσταση, αυτό μπορεί να γίνει με τους εξής τρόπους:

- Επικοινωνώντας με τον γιατρό σας, ένα σύμβουλο γενετικής ή ένα μέλος της ομάδας υγειονομικής περίθαλψης που σας παρακολουθεί
- Επικοινωνώντας με κάποιον στον οποίο θα τους παραπέμψει ο γιατρός σας
- Προσκομίζοντας το αποσπώμενο τμήμα του εντύπου «Η οικογένειά μας και η νόσος Fabry» στον γιατρό τους, ο οποίος μπορεί να τους παραπέμψει κατάλληλα



Μπορούν να συζητήσουν με έναν επαγγελματία υγείας, ο οποίος πιθανότατα θα εκτιμήσει τον ενδεχόμενο κίνδυνο εμφάνισης της νόσου Fabry, θα εξηγήσει τη φύση των γενετικών εξετάσεων, συμπεριλαμβανομένων πιθανών πλεονεκτημάτων και μειονεκτημάτων, και θα κανονίσει μια εξέταση, εάν χρειάζεται και εφόσον το επιθυμούν.



Οι γενετικές εξετάσεις συνήθως πραγματοποιούνται με στοματικό επίχρισμα, δείγμα αίματος ή δείγμα άλλου ιστού.<sup>16</sup> Θα πραγματοποιηθούν εξετάσεις για να αναζητηθούν οι μεταλλάξεις που σχετίζονται με τη νόσο Fabry.<sup>7</sup>



Εάν βρεθεί μια μετάλλαξη Fabry, η ιατρική ομάδα θα συζητήσει περισσότερο μαζί τους για την ασθένεια, τον τρόπο αντιμετώπισής της και τυχόν πιθανές επιπτώσεις.

Υποστήριξη σε άτομα με νόσο Fabry και τις οικογένειές τους παρέχει επίσης ο Πανελλήνιος Σύλλογος Ασθενών και Φίλων Πασχόντων από Λυσοσωμικά Νοσήματα "Η Αλληλεγγύη". Επισκεφθείτε το [greeklysosomal.gr](http://greeklysosomal.gr) για περισσότερες πληροφορίες.

# Η νόσος Fabry μπορεί να επηρεάσει και τους συγγενείς σας

Βεβαιωθείτε ότι γνωρίζουν και έχουν εξεταστεί

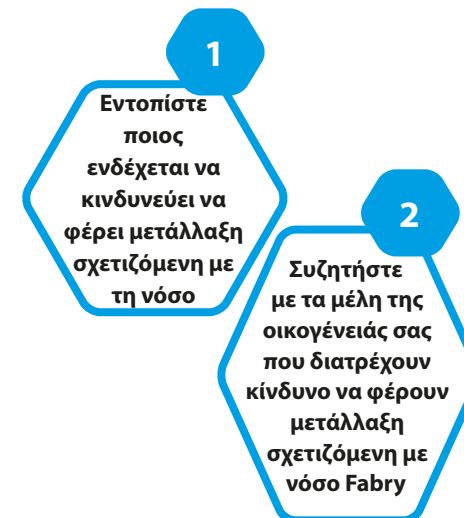
Η νόσος Fabry γενικά είναι κληρονομική - ορισμένοι από τους συγγενείς σας θα μπορούσαν να έχουν νόσο Fabry και να μην το γνωρίζουν ακόμη. Θα μπορούσατε να τους βοηθήσετε με δύο μόνο απλά βήματα, με την υποστήριξη της ομάδας υγειονομικής περίθαλψης που σας παρακολουθεί ή/και με αυτόν τον ενημερωτικό φάκελο και το διαδικτυακό «Εργαλείο οικογενειακού δέντρου της νόσου Fabry».

Οι συγγενείς σας μπορούν στη συνέχεια να επιλέξουν να ξεκινήσουν τη διαδικασία εξέτασης για να δουν εάν έχουν νόσο Fabry ή όχι. Εάν όντως πάσχουν, μπορεί να τους έχετε βοηθήσει να αποφύγουν μια μακρά πορεία προς τη διάγνωση.<sup>13</sup>

Μπορεί επίσης να τους βοηθήσατε να ξεκινήσουν να διαχειρίζονται την ασθένειά τους σε πρώιμο στάδιο και ενδεχομένως να βελτιώσουν τη μελλοντική τους υγεία.<sup>4-6</sup>

Ακόμη και εκείνοι που επιλέγουν να μην εξεταστούν, θα μπορούσαν να είναι καλύτερα προετοιμασμένοι στην περίπτωση εμφάνισης συμπτωμάτων της νόσου Fabry. Το να μοιραστεί κανείς με έναν γιατρό ότι η νόσος Fabry υπάρχει στην οικογένεια, θα μπορούσε να συμβάλει στη διάγνωση.

**Κάθε οικογένεια με νόσο Fabry έχει μια ιστορία να μοιραστεί. Η ιστορία σας με τη νόσο Fabry θα μπορούσε να βοηθήσει τη δική τους.**



# Κάθε οικογένεια με νόσο Fabry έχει **μια ιστορία να μοιραστεί**

Μόλις ο αδελφός μου κατάλαβε ότι η νόσος Fabry μπορούσε να μεταδοθεί κληρονομικά, προσπάθησε να εξασφαλίσει ότι όλοι ήταν ενήμεροι και ότι υποβλήθηκαν σε εξετάσεις. Ήταν δυνατός για εμάς, και όσοι πάσχουμε από νόσο Fabry δεν χρειάστηκε να δυσκολευτούμε, όσο αυτός, για να λάβουμε διάγνωση.

**Τι ρόλο μπορείτε να παίξετε στη διάγνωση της νόσου Fabry στην οικογένειά σας;**

**Για περισσότερες πληροφορίες** και για πρόσβαση σε εργαλεία που μπορούν να βοηθήσουν την οικογένειά σας, επισκεφτείτε την ιστοσελίδα:

[www.fabryfamilytree.gr](http://www.fabryfamilytree.gr)

Η φωτογραφία και η ιστορία χρησιμοποιούνται υποστηρικτικά. Το άτομο που απεικονίζεται δεν είναι συγγενής ασθενούς με νόσο Fabry.



Δήλωση αποποίησης ευθύνης: Αυτός ο ενημερωτικός φάκελος και τα υποστηρικτικά υλικά έχουν σχεδιαστεί για να σας βοηθήσουν να βρείτε τυχόν μέλη της οικογένειάς που μπορεί να έχουν νόσο Fabry. Δεν αποτελούν με κανέναν τρόπο διάγνωση της νόσου Fabry. Κάθε άτομο που έχει λόγο να ανησυχεί ότι πάσχει, πρέπει να μιλήσει με έναν επαγγελματία υγείας.

Αντιπρόσωπος της Amicus στην Ελλάδα



Λ. Κηφισίας 274, 152 32 Χαλάνδρι, Αθήνα  
Τηλ.: 210 8771500  
Fax: 210 6891918  
e-mail: [info@genesishpharma.com](mailto:info@genesishpharma.com)  
[www.genesishpharma.com](http://www.genesishpharma.com)

## Βιβλιογραφικές αναφορές:

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®. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [Τελευταία πρόσβαση Αύγουστος 2019]
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. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations/> [Τελευταία πρόσβαση Αύγουστος 2019]
13. What is a gene? Genetic Home Reference. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene> [Τελευταία πρόσβαση Αύγουστος 2019]
14. How is Fabry Disease Inherited. National Fabry Disease Foundation. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://www.fabrydisease.org/index.php/about-fabry-disease/fabry-disease-inheritance> [Τελευταία πρόσβαση Αύγουστος 2019]
15. Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338-46.
16. How is genetic testing done? Genetics Home Reference. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [Τελευταία πρόσβαση Αύγουστος 2019]