

Η οικογένειά μας και η νόσος Fabry



Έχετε λάβει αυτό το έντυπο επειδή κάποιος στην οικογένειά σας έχει διαγνωστεί με νόσο Fabry. Η νόσος Fabry είναι μια γενετική πάθηση που μπορεί να μεταδοθεί μεταξύ των γενεών μιας οικογένειας. Με βάση τον τρόπο κληρονομικότητας της νόσου Fabry και το οικογενειακό δέντρο του συγγενή σας, ενδέχεται να κινδυνεύετε να φέρετε μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο. Ωστόσο, αυτό δεν σημαίνει απαραίτητα ότι έχετε την ασθένεια.



Τι είναι η νόσος **Fabry**;

Η νόσος Fabry επηρεάζει τον καθένα διαφορετικά. Ορισμένα άτομα με νόσο Fabry δεν εμφανίζουν συμπτώματα, άλλα επηρεάζονται σοβαρά και οι υπόλοιποι βρίσκονται κάπου στο ενδιάμεσο.¹

Η νόσος Fabry μπορεί να επηρεάσει το μεγαλύτερο μέρος του σώματος, αλλά η εμπειρία συμπτωμάτων μπορεί να διαφέρει από άτομο σε άτομο, ακόμη και μεταξύ εκείνων που ανήκουν στην ίδια οικογένεια.¹⁻⁶ Τα συμπτώματα μπορεί να αναπτυχθούν και να επιδεινωθούν με την πάροδο του χρόνου, οδηγώντας πιθανόν σε σοβαρές ή απειλητικές για τη ζωή επιπλοκές, αν και αυτό δεν ισχύει για όλους.¹

Εάν πάσχετε από νόσο Fabry, μπορεί να έχετε ή να μην έχετε παρουσιάσει ακόμη συμπτώματα.

Τι προκαλεί τα συμπτώματα της νόσου **Fabry**;

Τα άτομα με νόσο Fabry παρουσιάζουν ορισμένες γενετικές μεταλλάξεις (παραλλαγές), που έχουν ως αποτέλεσμα τη δυσλειτουργία ενός συγκεκριμένου ενζύμου (της α-γαλακτοσιδάσης Α).^{1,6} Κανονικά, αυτό το ένζυμο συμβάλλει στη διάσπαση ορισμένων ζαχαρούχων λιπαρών ουσιών (γλυκοσφιγγολιπίδια) στα κύτταρα του σώματός μας.^{1,6}

Στα άτομα με νόσο Fabry, δημιουργείται συσσώρευση των ζαχαρούχων λιπαρών ουσιών, προκαλώντας προβλήματα και συμπτώματα της νόσου Fabry.^{1,6}

Τι είναι οι γενετικές μεταλλάξεις;⁷

Οι γενετικές πληροφορίες αποθηκεύονται στο DNA, παρέχοντας οδηγίες που λένε σε κάθε κύτταρο του σώματός σας τι να κάνει. Μεταλλάξεις μπορεί να συμβούν στο DNA και πρόκειται ουσιαστικά για σφάλματα στις οδηγίες.

Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τη νόσο Fabry και τον τρόπο κληρονομικότητας στις οικογένειες, επισκεφθείτε το **www.fabryfamilytree.gr** ή μιλήστε με έναν επαγγελματία υγείας.



Ποια είναι τα συμπτώματα της νόσου **Fabry**;

ΜΑΤΙΑ¹

- Σπειροειδείς μοτίβο στον κερατοειδή
- Καταρράκτης Fabry

ΚΑΡΔΙΑ^{1,2,8}

- Ακανόνιστος καρδιακός ρυθμός (γρήγορος ή αργός)
- Καρδιακή προσβολή ή καρδιακή ανεπάρκεια
- Διογκωμένη καρδιά

ΔΕΡΜΑ¹

- Εφίδρωση λιγότερο από το κανονικό ή απουσία δυνατότητας εφίδρωσης
- Μικρές κόκκινες κηλίδες που ονομάζονται αγγειοκερατώματα, ιδιαίτερα ανάμεσα στον ομφαλό και στα γόνατα

Ως αποτέλεσμα των άλλων συμπτωμάτων και, πιθανώς, λόγω της ίδιας της νόσου, τα άτομα με νόσο Fabry μπορεί επίσης να βιώσουν: κατάθλιψη, ανησυχία, κρίσεις πανικού και κοινωνικά προβλήματα²

ΝΕΥΡΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ^{1,9}

- Πόνος
- Απώλεια ακοής, εμβοές
- Δυσανεξία στη θερμότητα, στο κρύο ή στην άσκηση
- Παροδικό ισχαιμικό επεισόδιο και εγκεφαλικό
- Πόνος στα χέρια και τα πόδια
- Ίλιγγος/ζάλη

ΝΕΦΡΑ¹

- Πρωτεϊνουρία
- Μειωμένη νεφρική λειτουργία
- Νεφρική ανεπάρκεια

ΓΑΣΤΡΕΝΤΕΡΙΚΟ ΣΥΣΤΗΜΑ^{1,2}

- Ναυτία, έμετος, κράμπες και διάρροια
- Πόνος/φούσκωμα μετά το φαγητό, αίσθημα πληρότητας μετά από κατανάλωση μικρής ποσότητας φαγητού
- Δυσκοιλιότητα
- Δυσκολία στη διαχείριση του βάρους

Γιατί πρέπει να σκεφτείτε την πιθανότητα να εξεταστείτε για τη νόσο **Fabry**;

Μπορεί να θέλετε να συζητήσετε με έναν επαγγελματία υγείας σχετικά με τις εξετάσεις για τη νόσο Fabry. Αυτό συμβαίνει επειδή έχει εντοπιστεί σε συγγενή, και βάσει του τρόπου κληρονομικότητας στις οικογένειες και του οικογενειακού δέντρου του συγγενή σας, ενδέχεται να κινδυνεύετε να φέρετε μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο Fabry. Ωστόσο, αυτό δεν σημαίνει απαραίτητα ότι έχετε την ασθένεια.

Τα συμπτώματα της νόσου Fabry μπορεί να είναι δύσκολο να αναγνωριστούν, επειδή είναι πολυάριθμα, αλληλοκαλύπτονται με αυτά πολλών κοινών παθήσεων και επειδή η νόσος Fabry είναι πολύ σπάνια.^{1,10,11} Αυτό σημαίνει ότι μερικοί άνθρωποι μπορεί να μην λάβουν ποτέ διάγνωση, ενώ άλλοι πρέπει να δουν πολλούς ειδικούς και ενδέχεται να λάβουν λανθασμένες διαγνώσεις πριν τους δοθεί η σωστή διάγνωση για τη νόσο Fabry.^{1,10,11}

Οι μεγάλες καθυστερήσεις στη διάγνωση είναι συχνές στη νόσο Fabry, με μέση καθυστέρηση τα 15 χρόνια. Οι εξετάσεις, λοιπόν, θα μπορούσαν να σας γλιτώσουν από αυτή την περιπέτεια.^{1,10,11}

Καθώς η νόσος Fabry μπορεί να επιδεινωθεί με την πάροδο του χρόνου, η έγκαιρη ενημέρωση και λήψη βοήθειας μπορεί επίσης να συμβάλει στην επιβράδυνση ή και τη διακοπή της επιδείνωσης της νόσου, οδηγώντας ενδεχομένως σε ένα πιο υγιές μέλλον.^{2,12,13}

Μπορείτε να συζητήσετε τα πλεονεκτήματα και τα μειονεκτήματα των εξετάσεων με έναν επαγγελματία υγείας.

Εάν επιλέξετε να μην υποβληθείτε σε εξετάσεις, εξακολουθεί να είναι σημαντικό το ότι γνωρίζετε ότι υπάρχει νόσος Fabry στην οικογένειά σας, και θα πρέπει πάντα να ενημερώνετε την ομάδα υγειονομικής περίθαλψης που σας παρακολουθεί, εάν παρουσιάσετε τυχόν προβλήματα υγείας. Το να μοιραστεί κανείς με μια ιατρική ομάδα ότι στην οικογένεια υπάρχει η νόσος Fabry, θα μπορούσε να συμβάλει στη διάγνωση.

**Συζητήστε με έναν
επαγγελματία υγείας σχετικά
με το ποιος στην οικογένειά
σας μπορεί να διατρέχει
κίνδυνο να φέρει μετάλλαξη
σχετιζόμενη με τη νόσο
Fabry.**





Επόμενα βήματα

Ποια είναι τα επόμενα βήματα εάν σας ενδιαφέρει να υποβληθείτε σε εξετάσεις;

Εάν θα θέλατε να μάθετε περισσότερα ή να εξεταστείτε για τη νόσο Fabry, το επόμενο βήμα είναι να επισκεφθείτε έναν επαγγελματία υγείας. Ανάλογα με την κατάσταση, αυτό μπορεί να γίνει με τους εξής τρόπους:

- Επικοινωνώντας με τον γιατρό του συγγενή σας, έναν σύμβουλο γενετικής ή ένα μέλος της ομάδας υγειονομικής περίθαλψης που τον παρακολουθεί
- Επικοινωνώντας με κάποιον στον οποίο σας παραπέμπει ο γιατρός του συγγενή σας
- Προσκομίζοντας το αποσπώμενο τμήμα αυτού του εντύπου στον γιατρό σας, ο οποίος θα σας παραπέμψει στον κατάλληλο ειδικό



Συζητήστε με έναν επαγγελματία υγείας, ο οποίος θα εκτιμήσει τον πιθανό κίνδυνο να φέρετε μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο, θα σας εξηγήσει τη φύση των γενετικών εξετάσεων, συμπεριλαμβανομένων πιθανών πλεονεκτημάτων και μειονεκτημάτων, και θα κανονίσει μια εξέταση, εάν κάτι τέτοιο χρειάζεται και εφόσον το επιθυμείτε.



Εάν δώσετε τη συναίνεσή σας, μπορεί να πραγματοποιηθεί γενετικός έλεγχος για την αναζήτηση μεταλλάξεων που σχετίζονται με τη νόσο Fabry.⁶ Η εξέταση γίνεται συνήθως με στοματικό επίχρισμα, λήψη αίματος ή άλλο δείγμα ιστού.¹⁴



Εάν βρεθεί μια μετάλλαξη Fabry, η ιατρική σας ομάδα θα σας μιλήσει για την ασθένεια, τυχόν πιθανές επιπτώσεις και τον τρόπο αντιμετώπισής της, συμπεριλαμβανομένων και των επιλογών θεραπείας.

Αναζητήστε υποστήριξη

Εάν θέλετε να μάθετε περισσότερα για τη νόσο Fabry και τη γενετική φύση της, επισκεφθείτε το www.fabryfamilytree.gr

Για υποστήριξη, μπορείτε επίσης να απευθυνθείτε στον Πανελλήνιο Σύλλογο Ασθενών "Η Αλληλεγγύη". Επισκεφθείτε το greeklysosomal.gr για περισσότερες πληροφορίες.

Συζητήστε με έναν επαγγελματία υγείας, σχετικά με τον πιθανό κίνδυνο να φέρετε μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο Fabry.

Δώστε την αποσπώμενη επιστολή στα δεξιά στον γιατρό σας. Καθώς η νόσος Fabry είναι σπάνια, μπορεί να μην είναι ενήμερος για αυτήν, αλλά αυτό θα βοηθήσει στην έναρξη μιας συζήτησης για το θέμα.⁹

Συζητήστε με έναν επαγγελματία υγείας σχετικά με το ποιος στην οικογένειά σας μπορεί να διατρέχει κίνδυνο να φέρει μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο.



Δήλωση αποποίησης ευθύνης: Έχετε λάβει αυτό το έντυπο επειδή ενδέχεται να κινδυνεύετε να φέρετε μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο Fabry, με βάση τον τρόπο κληρονομικής μετάδοσης της νόσου και το οικογενειακό δέντρο του συγγενή σας. Ωστόσο, αυτό δεν σημαίνει απαραίτητα ότι έχετε την ασθένεια και δεν αποτελεί με κανέναν τρόπο διάγνωση της νόσου Fabry. Κάθε άτομο που έχει λόγο να ανησυχεί ότι πάσχει, πρέπει να μιλήσει με έναν επαγγελματία υγείας.

Βιβλιογραφικές αναφορές

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):590-91 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. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations/> [Τελευταία πρόσβαση Αύγουστος 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®. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [Τελευταία πρόσβαση Αύγουστος 2019] 13. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117. 14. How is genetic testing done? Genetics Home Reference. Διαθέσιμο στη διεύθυνση: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [Τελευταία πρόσβαση Αύγουστος 2019]

Αντιπρόσωπος της Amicus στην Ελλάδα



Λ. Κηφισίας 274, 152 32 Χαλάνδρι, Αθήνα
Τηλ.: 210 8771500
Fax: 210 6891918
e-mail: info@genesishpharma.com
www.genesishpharma.com

Αγαπητέ ιατρέ,

Ο ασθενής σας έχει επισημανθεί, μέσω μιας γενεαλογικής ανάλυσης συγγενικού του προσώπου που διαγνώστηκε με νόσο Fabry, ότι ενδεχομένως κινδυνεύει να είναι φορέας μετάλλαξης σχετιζόμενης με τη νόσο Fabry.

Η νόσος Fabry είναι μια γενετική διαταραχή με κληρονομικότητα που συνδέεται με το χρωμόσωμα Χ.¹ Είναι μια εξελικτική, πολυσυστηματική διαταραχή και μπορεί να προκαλέσει σοβαρή νοσηρότητα και θνησιμότητα, τόσο στους άνδρες όσο και στις γυναίκες.^{1,2}

Η νόσος Fabry μπορεί να είναι δύσκολο να διαγνωστεί λόγω της σπανιότητάς της, της παρόμοιας συμπτωματολογίας με πιο συχνές παθήσεις και της μεταβλητότητας των συμπτωμάτων, ακόμη και εντός της ίδιας οικογένειας.^{1,3-7} Η νόσος συχνά δεν διαγιγνώσκεται ή πραγματοποιούνται λανθασμένες διαγνώσεις, με μέση διαγνωστική καθυστέρηση τα 15 έτη.^{1,3,4} Λόγω της εξελικτικής της φύσης, η έγκαιρη παρέμβαση θεωρείται ότι βοηθά στην πρόληψη της εξέλιξης της νόσου και οδηγεί σε βελτιωμένα αποτελέσματα για την υγεία.^{2,8,9}

Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τη νόσο Fabry, επισκεφτείτε την ιστοσελίδα www.fabryfamilytree.gr.

Με βάση τα παραπάνω, μπορεί να θέλετε να ξεκινήσετε τη διαδικασία διερεύνησης για τη νόσο Fabry, είτε απευθείας είτε μέσω σύστασης. Υπάρχουν διαθέσιμες προγνωστικές γενετικές εξετάσεις. Ενδείκνυται ο ασθενής να εξεταστεί για τον κίνδυνο να φέρει μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο Fabry και, όπου είναι δυνατόν, να παρέχεται γενετική συμβουλευτική.