

Αγαπητή/έ

Όπως ίσως γνωρίζεις, διαγνώστηκα με νόσο Fabry. Η νόσος αυτή προκαλείται από γενετικές μεταλλάξεις που μπορούν να κληροδοτηθούν στις επόμενες γενιές μιας οικογένειας. Σχεδίασα το οικογενειακό μας δέντρο και μπορεί να διατρέχεις κίνδυνο να φέρεις μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο, χωρίς αυτό να σημαίνει απαραίτητα ότι πάσχεις κι εσύ από Fabry.

Η νόσος Fabry εμφανίζεται και στα δύο φύλα. Μπορεί να προκαλέσει μια σειρά συμπτωμάτων και να επηρεάσει τα περισσότερα μέρη του σώματος. Ο τύπος, η εκδήλωση και η σοβαρότητα των συμπτωμάτων μπορεί να διαφέρουν από άτομο σε άτομο, ακόμη και μεταξύ συγγενών. Ωστόσο, η νόσος Fabry είναι προοδευτική, επιδεινώνεται με την πάροδο του χρόνου, προκαλώντας πιθανώς σοβαρά ή απειλητικά για τη ζωή προβλήματα, αν και αυτό μπορεί να μην ισχύει για όλους.

Η νόσος προκαλείται από γενετικές μεταλλάξεις. Οι μεταλλάξεις είναι σαν ορθογραφικά λάθη στις οδηγίες που λένε στα κύτταρα του σώματος τι να κάνουν. Στα άτομα που πάσχουν από νόσο Fabry, ένα ένζυμο που συνήθως διασπά ορισμένες σακχαροειδείς-λιπαρές ουσίες στα κύτταρα του σώματός μας δεν λειτουργεί σωστά λόγω μιας μετάλλαξης. Αυτό επιτρέπει στις σακχαροειδείς-λιπαρές ουσίες να συσσωρεύονται, προκαλώντας τα προβλήματα και τα συμπτώματα της νόσου.

Οι μεταλλάξεις της νόσου Fabry συμβαίνουν στο γονίδιο GLA στο χρωμόσωμα X. Οι γυναίκες έχουν δύο χρωμοσώματα X και δίνουν ένα στα παιδιά τους με τυχαίο τρόπο. Επομένως, αν η μητέρα ενός παιδιού έχει νόσο Fabry, υπάρχει 50/50 πιθανότητα ο γιος ή η κόρη της να κληρονομήσει τη μετάλλαξη. Οι άντρες έχουν ένα χρωμόσωμα X και ένα χρωμόσωμα Y. Το χρωμόσωμα X κληρονομείται από τις κόρες τους και το χρωμόσωμα Y από τους γιους τους. Αυτό σημαίνει ότι ένας άντρας με νόσο Fabry θα μεταδώσει τη μετάλλαξη σε όλες τις κόρες του, αλλά σε κανέναν από τους γιους του.

Αν θέλεις, μπορείς να εξεταστείς για να δεις αν έχεις μετάλλαξη της νόσου Fabry κάνοντας μια γενετική εξέταση, συνήθως με ένα στοματικό επίχρισμα, δείγμα αίματος ή άλλου ιστού. Αν έχεις ανησυχίες σχετικά με την εξέταση, μπορείς να τις συζητήσεις με τον γιατρό σου. Ωστόσο, κάνοντας την εξέταση, μπορείς να αποφύγεις την ταλαιπωρία που συχνά συνεπάγεται η διάγνωση. Ορισμένοι ασθενείς μπορεί να χρειαστούν κατά μέσο όρο 15 χρόνια για τον εντοπισμό της νόσου. Αυτή η τόσο μεγάλη καθυστέρηση συνήθως προκύπτει επειδή η νόσος Fabry είναι σπάνια, τα συμπτώματά της ποικίλλουν και είναι παρόμοια με συμπτώματα που προκαλούνται από πιο συχνές παθήσεις. Αυτό μπορεί, επίσης, να σημαίνει ότι κάποιοι δεν λαμβάνουν ποτέ διάγνωση. Καθώς η νόσος Fabry μπορεί να επιδεινωθεί με την πάροδο του χρόνου, η εξέταση μπορεί να σε βοηθήσει να λάβεις βοήθεια στη διαχείριση της νόσου νωρίτερα, και να έχεις ένα μέλλον με καλύτερη υγεία. Διάφορες επιλογές θεραπείας είναι διαθέσιμες.

Αν θέλεις να εξεταστείς ή να μάθεις περισσότερα σχετικά με τον ενδεχόμενο κίνδυνο να φέρεις μια μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο Fabry, θα πρέπει να απευθυνθείς σε έναν επαγγελματία υγείας. Αυτός θα μπορούσε να είναι ο γιατρός μου, κάποιος άλλος ειδικός στον οποίο θα σε παραπέμψει ο γιατρός μου ή ο δικός σου γιατρός, στον οποίο μπορείς να δείξεις αυτή την επιστολή.

Περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τη νόσο Fabry, τα συμπτώματά της και το πώς μεταδίδεται στις οικογένειες, μπορείς να βρεις στην ιστοσελίδα:

www.fabryfamilytree.gr

Αυτό το υπόδειγμα επιστολής δημιουργήθηκε από την Amicus Therapeutics Ltd για ανθρώπους με νόσο Fabry οι οποίοι επιθυμούν να επικοινωνήσουν με μέλη της οικογένειάς τους που μπορεί να διατρέχουν κίνδυνο να φέρουν μετάλλαξη σχετιζόμενη με τη νόσο.

Αντιπρόσωπος της Amicus στην Ελλάδα

**GENESIS**
pharma

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

