



## Každá rodina s Fabryho chorobou má **co vyprávět**

Jakou roli můžete sehrát v příběhu Fabryho choroby ve své rodině?



Prohlášení: Tento balíček a podpůrné materiály jsou navrženy tak, aby Vám pomohly najít rodinné příslušníky, kteří mohou trpět Fabryho chorobou. Nijak nepoukazují na diagnózu Fabryho choroby. Každá dotyčná osoba by si měla promluvit s lékařem.

Fotografie slouží pouze pro ilustrativní účely; zobrazené osoby nejsou rodinnými příslušníky někoho s Fabryho chorobou.

# Síla Vašeho příběhu

Jak jste možná zjistili, cesta k diagnóze

Fabryho choroby může být dlouhá a obtížná a často zahrnuje více odborníků a potenciálně špatně stanovených diagnóz.<sup>1,2</sup>

Váš příběh Fabryho choroby může pomoci ostatním, aby se tomuto vyhnuli, a možná jim pomůže zachovat zdraví.<sup>3-6</sup>

## Jak?

Možná již víte, že Fabryho choroba je genetická porucha, která se může v rodině přenášet z generace na generaci.

Věděli jste ale, že průměrně na každého člověka s Fabryho chorobou může být toto onemocnění diagnostikováno minimálně 5 dalším rodinným příslušníkům?<sup>3</sup>

Můžete mít rodinné příslušníky, kteří jsou chorobou postiženi, ale dosud nemají příznaky.<sup>7</sup> Jiní možná mají příznaky, ale nemusí si uvědomovat, jaká je jejich příčina. Je důležité vědět, že jejich zkušenosti s příznaky se mohou od těch Vašich lišit.<sup>7-10</sup>

Různorodost příznaků Fabryho choroby a to, jak se často překrývají s běžnými nemocemi, přispívá ke zpožděním a obtížím při stanovení diagnózy.<sup>1,2,11</sup> Nechat se testovat na Fabryho chorobu nebo i vědět, že Fabryho choroba v rodině existuje, může člověku pomoci zjednodušit cestu k diagnóze. Časné stanovení správné diagnózy znamená, že se dotyčným osobám dostane dříve podpory a léčby, kterou potřebují, což pomáhá onemocnění zvládat.<sup>4-6</sup>

## Vědění je síla

Zvýšením znalostí Vaší rodiny o Fabryho chorobě můžete pomoci více lidem získat podporu a léčbu, kterou potřebují.

Pro někoho nemusí být snadné obrátit se na svou rodinu a hovořit s nimi o Fabryho chorobě, ale Váš tým zdravotníků Vám může poskytnout podporu, a doufáme, že Vám pomůže tato brožurka a podpůrné materiály.

**Mějte na paměti, že neexistuje nikdo jiný, kdo by si s Vaší rodinou dokázal promluvit o Fabryho chorobě lépe než Vy.**

Každá rodina s Fabryho chorobou má co vyprávět. Váš příběh o Fabryho chorobě by jim mohl pomoci. Začněte vyprávět a zajistěte, aby všichni ve Vaší rodině o Fabryho chorobě věděli a nechali se vyšetřit.



To znamená, že **byste mohli mít děti, rodiče, sourozence, tety, strýce nebo bratrance či sestřenice, kteří také mají Fabryho chorobu, ale ještě o tom nevědí.** Mohli byste jim pomoci.



# Jak Vás můžeme podpořit

Tato brožurka je součástí balíčku, který poskytujeme, abychom Vám pomohli pochopit rizika Fabryho choroby ve Vaší rodině a dodali Vám odvalu, abyste s příbuznými o Fabryho chorobě diskutovali.

## Celý balíček obsahuje:

- Tuto brožurku („**Každá rodina s Fabryho chorobou má co vyprávět**“) – která Vám pomůže porozumět tomu, jak se Fabryho choroba v rodinách přenáší, proč je tak důležité kontaktovat členy Vaší rodiny, a poskytne určitá vodítka, o čem hovořit
- Brožurku „**Tvorba rodokmenu pro Fabryho chorobu**“ – tištěný nástroj, který Vám pomůže nakreslit si Váš rodokmen a zjistit, které členy Vaší rodiny byste měli ohledně Fabryho choroby kontaktovat. Váš lékař Vám může pomoci s vyplněním nebo jej můžete vyplnit sami. Online verze je rovněž k dispozici na [www.fabryfamilytree.cz](http://www.fabryfamilytree.cz), ta se Vám možná bude používat snáz, protože nástroj nakreslí strom a zvýrazní příbuzné, kteří by mohli být vystaveni riziku Fabryho choroby
- Sadu letáčků „**Naše rodina a Fabryho choroba**“ můžete poskytnout svým rodinným příslušníkům, kteří by se měli nechat testovat na Fabryho chorobu. Tento letáček obsahuje informace o Fabryho chorobě a část k odtržení, která se může vzít k lékaři – pomůže dotyčnému mluvit s lékařem o vyšetření na Fabryho chorobu. Verzi ke stažení můžete také nalézt na [www.fabryfamilytree.cz](http://www.fabryfamilytree.cz)

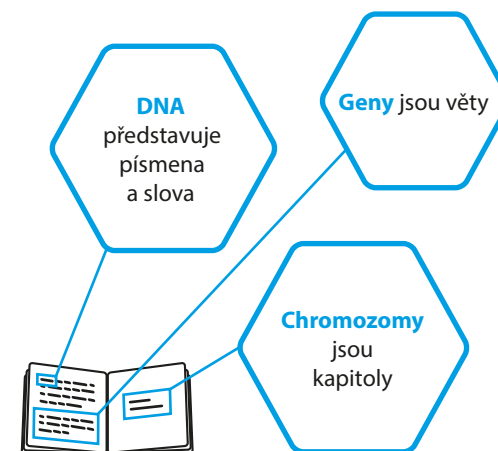
Další podporu naleznete na adrese [www.fabryfamilytree.cz](http://www.fabryfamilytree.cz) nebo si promluvíte s lékařem

# Co způsobuje Fabryho chorobu?

## Snadný průvodce genetikou<sup>12,13</sup>

Můžete se na to dívat jako na návod k použití, kde:

Každá buňka Vašeho těla je naprogramována tak, aby fungovala určitým způsobem, například aby pomáhala při trávení, udržovala tlukot srdce nebo bojovala s infekcemi. Aby svou práci dělala správně, potřebuje každá buňka sadu pokynů. Buňka si „přečte“ DNA a poskytne tyto pokyny. Gen je částí DNA, který naprogramuje jeden konkrétní pokyn. Geny samy jsou seskupeny do samostatných jednotek zvaných chromozomy.



Někdy dochází ke změnám v DNA – ty se nazývají mutace (odchylky). Můžete si je představit jako špatně napsaná slova – jedno špatné písmeno může zcela změnit význam slova.

BOD  
BOR

## Genetika Fabryho choroby<sup>1,7</sup>

Fabryho choroba je způsobena různými mutacemi genu zvaného GLA, který dává pokyny pro vytvoření enzymu (a-galaktosidázy A). Tento enzym normálně pomáhá rozkládat určité látky obsahující sacharidy a tuky (glykosfingolipidy) v buňkách našeho těla – ale mutace znamenají, že svou práci nedokážou dělat. To vede k hromadění těchto látek, což způsobuje příznaky Fabryho choroby.

# Jak se Fabryho choroba ve většině rodin předává?

Gen GLA a mutace Fabryho choroby se nachází na chromozomu X, a proto je Fabryho choroba označována jako „porucha vázaná na chromozom X“.<sup>14</sup>

Fabryho chorobou mohou být postiženi muži i ženy, ale pravděpodobnost přenosu Fabryho mutace z otce nebo matky není stejná.<sup>7,14</sup>

Závisí na chromozomech, které přenášejí na své děti.<sup>14</sup>

## Je Fabryho choroba vždy dědičná?<sup>7,15</sup>

Fabryho choroba a její mutace se nejčastěji zdědí od rodiče. Ve vzácných případech nemusí být vrozená, Fabryho mutace se mohou vyskytnout spontánně a být pro danou osobu jedinečné – ty jsou známy jako de novo mutace. Takovýto člověk však může být stále schopen přenášet nemoc na své děti.

## Chromozomy X a Y určují pohlaví osoby:<sup>14</sup>



### Ženy mají dva chromozomy X

– synové a dcery náhodně dostanou jeden z těchto chromozomů X

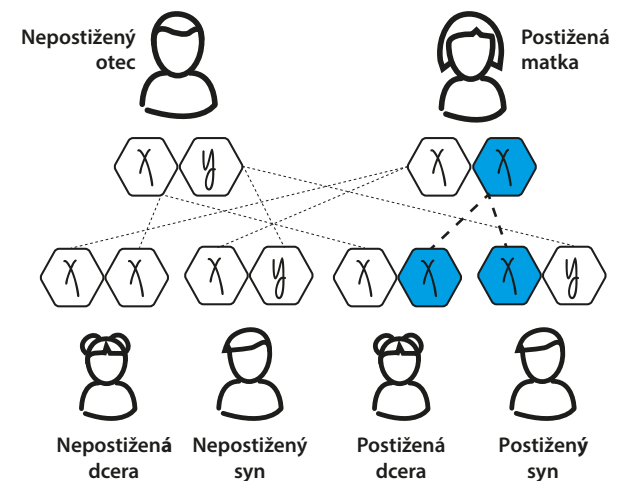
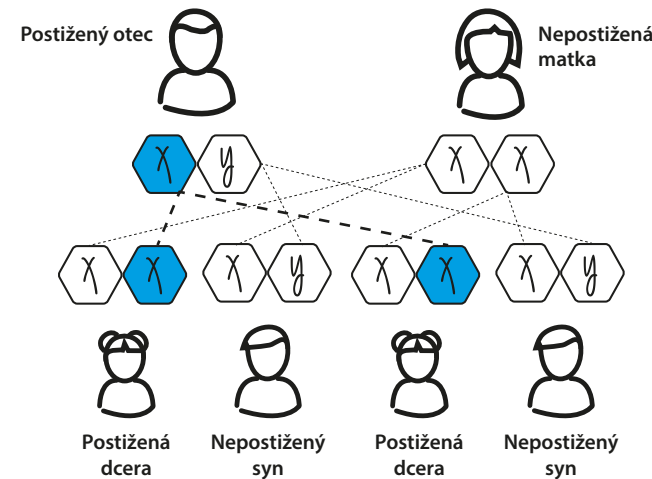


### Muži mají jeden chromozom X a jeden chromozom Y

– synové dostanou chromozom Y a dcery chromozom X

Otec postižený Fabryho chorobou přeneše Fabryho mutaci na všechny své dcery, ale na žádného ze svých synů:<sup>14</sup>

Je tomu tak proto, že otec má pouze jeden chromozom X, který musí obsahovat Fabryho mutaci – ten zdědí jeho dcery, ale nikoli jeho synové (ti zdědí chromozom Y)



U matky postižené Fabryho chorobou je pravděpodobnost přenosu Fabryho choroby na každého potomka (jak dcery, tak syny) 50 : 50:<sup>14</sup>

Je to proto, že matka má dva chromozomy X a na její děti se může náhodně přenést buď chromozom X s Fabryho mutací, nebo chromozom X bez Fabryho mutace.

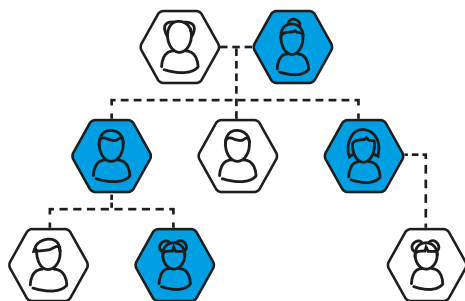
# Jakou roli můžete sehrát v příběhu Fabryho choroby ve své rodině?

Genetika a dědičnost Fabryho choroby znamená, že **možná máte rodinné příslušníky s Fabryho mutací.**

## Mohli byste jim pomoci.

Příznaky Fabryho choroby může být těžké rozpoznat a tak někteří lidé s tímto onemocněním nejsou nikdy diagnostikováni a u jiných dochází k velkému zpoždění (průměr je 15 let).<sup>1,2,11</sup> Tím, že se podělíte o svůj příběh Fabryho choroby, můžete pomoci rodinným příslušníkům, aby tomuto předešli.<sup>3</sup>

Není to ale jen o diagnóze. Protože Fabryho choroba je progresivní onemocnění, v průběhu času se zhoršuje.<sup>1</sup> Můžete pomoci vytvořit příležitost pro ty, kdo mutaci mají, aby měli prospěch z včasného zjištění a léčby, což znamená lepší prognózu.<sup>4-6</sup>



Prvním krokem je pomoci jim zjistit, kdo **by mohl** mít Fabryho mutaci – jedná se o příbuzné, kteří jsou vystaveni riziku a které byste měli kontaktovat. Můžete tak učinit s pomocí někoho z týmu zdravotníků, ale pokusili jsme se Vás vybavit tak, abyste byli schopni udělat to sami. Tištěný návod „Tvorbě rodokmenu pro Fabryho chorobu“ Vám pomůže zjistit, s kým je důležité hovořit. Případně za Vás také může pracovat online nástroj, který automaticky zvýrazní příbuzné ve Vašem rodokmenu, kteří jsou vystaveni riziku.

## Dalším krokem je promluvit si s nimi.

Ve Vaší rodině by se mohla vyskytovat Fabryho choroba. Zjistěte, kdo je vystaven riziku, a zajistěte, aby se o tom dozvěděl.

# Zahájení rozhovorů

Neexistuje nic jako „průměrná rodina“

Každý má svůj vlastní způsob komunikace se svou rodinou a při rozhovorech o Fabryho chorobě tomu není jinak. Někteří lidé to možná udělají osobně nebo po telefonu, zatímco jiní by upřednostnili udělat to online nebo dopisem – to je zcela na Vás. Pokud si nebudete jisti, může Vám poradit lékař. Pokud zjistíte, že je obtížné najít ta správná slova, můžete si stáhnout předem napsaný dopis, který Vám pomůže začít, a to na

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

Letáčky „Naše rodina a Fabryho choroba“ mohou být dobrým zdrojem, který Vám pomůže Fabryho chorobu vysvětlit. To může také pomoci Vaším rodinným příslušníkům pochopit, proč by měli o Fabryho chorobě vědět a co dělat dál.

Několik důležitých bodů, o nichž je třeba se zmínit při rozhovoru s příbuznými, kteří jsou vystaveni riziku (všechny jsou uvedeny v letáčku „Naše rodina a Fabryho choroba“):

- Fabryho choroba je onemocnění, které může být spojováno se širokou škálou příznaků, dokonce i členové stejné rodiny mohou mít velmi odlišné projevy (letáček „Naše rodina a Fabryho choroba“ obsahuje užitečný diagram).<sup>1, 2, 7-10</sup>
- Na základě toho, jak se Fabryho choroba v rodinách přenáší a Vašeho rodokmenu, je možné, že by mohli být vystaveni riziku Fabryho choroby.<sup>14</sup>
- Genetický test, obvykle ze stěru sliznice ústní dutiny z vnitřní strany tváře vatovou tyčinkou, z krve nebo jiného vzorku tkáně, by jim měl být schopen říct, zda jsou nositelem Fabryho mutace.<sup>7,16</sup>
- Existuje léčba Fabryho choroby, a jelikož se Fabryho choroba může v průběhu času zhoršovat, je třeba začít s léčbou v raném stádiu.<sup>4-6</sup>

Další podporu naleznete na adrese [www.fabryfamilytree.cz](http://www.fabryfamilytree.cz) nebo si promluvit se svým lékařem

# Jaké existují další kroky pro mé příbuzné?

Pokud by Vaši rodinní příslušníci chtěli zjistit o Fabryho chorobě více nebo se nechat otestovat, jako další krok by měli navštívit zdravotnické zařízení. V závislosti na konkrétní situaci by se mohlo jednat o:

- Vašeho lékaře, genetického poradce nebo jiného zdravotníka,
- někoho, ke komu je Váš lékař doporučí,
- odtrhnutí části v letáčku „Naše rodina a Fabryho choroba“, kterou vezmou svému lékaři.



Mohou si promluvit s lékařem, který pravděpodobně posoudí potenciální riziko Fabryho choroby, vysvětlí povahu genetických testů včetně možných výhod a nevýhod a zařídí test, pokud to bude vhodné a oni si to budou přát.



Genetické testy se obvykle provádějí ze stěru sliznice ústní dutiny z vnitřní strany tváře vatovou tyčinkou, z krve nebo jiného vzorku tkáně.<sup>16</sup> Budou provedeny testy ke zjištění mutací souvisejících s Fabryho chorobou.<sup>7</sup>



Pokud bude Fabryho mutace zjištěna, lékař s nimi více pohovoří o chorobě, o tom, jak ji zvládat, a o veškerých potenciálních dopadech.

# Fabryho choroba může postihnout Vaše příbuzné

Zajistěte, aby o tom věděli a nechali se vyšetřit

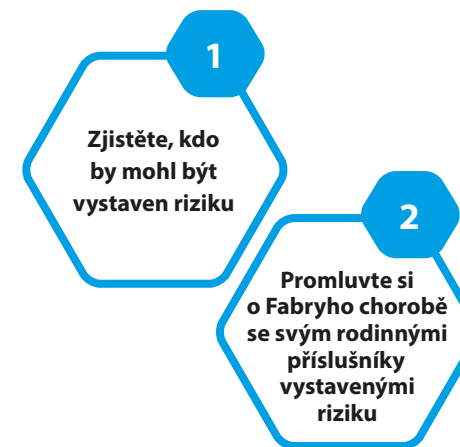
Fabryho choroba se v rodinách obvykle přenáší – někteří z Vašich příbuzných mohou mít Fabryho chorobu a nevědět o tom. Mohli byste jim pomoci pouhými dvěma kroky – s podporou lékařů nebo tohoto balíčku a online nástroje „Tvorba rodokmenu pro Fabryho chorobu“.

Vaši příbuzní se pak mohou rozhodnout pro vyšetření, aby zjistili, zda mají nebo nemají Fabryho chorobu. Pokud ano, možná jste jim pomohli vyhnout se dlouhé cestě k diagnóze.<sup>1,3</sup>

Možná jste jim pomohl(a) začít zvládat jejich onemocnění včas a tím zlepšit jejich budoucí zdraví.<sup>4-6</sup>

Dokonce i ti, kteří se rozhodnou, že se na Fabryho chorobu testovat nenechají, by mohli být lépe vybaveni, když se objeví její příznaky. Sdílení informace o výskytu Fabryho choroby v rodině s lékaři by mohlo pomoci při stanovení diagnózy.

**Každá rodina s Fabryho chorobou má co vyprávět. Váš příběh o Fabryho chorobě by jim mohl pomoci.**





# Každá rodina s Fabryho chorobou má **co vyprávět**

Jakmile můj bratr pochopil, že by se mohla Fabryho choroba v rodině přenášet, zajistil, aby o ní všichni příbuzní věděli a nechali se otestovat. Podpořil nás a pro ostatní, u kterých byla choroba zjištěna, nebyla cesta k diagnóze tak obtížná, jak tomu bylo u něj.

## Jakou roli můžete sehrát v příběhu Fabryho choroby ve své rodině?

**Více informací a přístup k nástrojům, které**  
Vaši rodině mohou pomoci, naleznete na stránkách:

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



Prohlášení: Tento balíček a podpůrné materiály jsou navrženy tak, aby Vám pomohly najít rodinné příslušníky, kteří mohou trpět Fabryho chorobou. Nijak nepoukazují na diagnózu Fabryho choroby. Každá dotyčná osoba by si měla promluvit s lékařem.

Fotografie a příběh slouží pouze pro ilustrativní účely; zobrazená osoba není rodinným příslušníkem někoho s Fabryho chorobou.

## Odkazy:

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®. K dispozici na: [https:// www.ncbi.nlm.nih.gov/book/NBK1292/](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/book/NBK1292/) [poslední zveřejnění v srpnu 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. K dispozici na: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-geny-chromochroes-and-mutate/> [poslední zveřejnění v srpnu 2019] **13.** What is a gene? Genetic Home Reference. K dispozici na: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene> [poslední zveřejnění v srpnu 2019] **14.** How is Fabry Disease Inherited. National Fabry Disease Foundation. K dispozici na: <https://www.fabrydisease.org/index.php/about-fabryho-disease/fabryho-disease-estitance> [poslední přístup v srpnu 2019] **15.** Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338-46. **16.** How is genetic testing done? Genetics Home Reference. K dispozici na: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [poslední zveřejnění v srpnu 2019]

Amicus Therapeutics Europe Limited  
Block 1, Blanchardstown Corporate Park  
Ballycoolen Road, Blanchardstown  
Dublin 15  
D15 AKK1  
Ireland