

Naše rodina a Fabryho choroba



Tuto brožuru dostáváte, protože někomu z Vaší rodiny byla diagnostikována Fabryho choroba. Fabryho choroba je genetické onemocnění, které se může v rodině přenášet z generace na generaci. Na základě způsobu přenosu Fabryho choroby a rodokmenu Vašeho příbuzného je možné, že byste mohli být vystaveni riziku Fabryho choroby. Nemusí to však nezbytně znamenat, že toto onemocnění máte.



Co je to **Fabryho choroba**?

Fabryho choroba se projevuje u každého jinak, někteří lidé s Fabryho chorobou nemají žádné příznaky, jiní jsou vážně postiženi a ostatní spadají někam mezi tyto skupiny.¹

Fabryho choroba zasahuje různé tělesné orgány, ale projevy se mezi jednotlivci mohou lišit – a to i ve stejné rodině.¹⁻⁶ Příznaky se mohou v průběhu času vyvíjet a zhoršovat, což by mohlo mít za následek závažné nebo život ohrožující komplikace – i když ne u každého pacienta.¹

Pokud máte Fabryho chorobu, mohou se u Vás vyskytovat příznaky, ale také nemusí.

Co vyvolává příznaky **Fabryho choroby**?

Lidé s Fabryho chorobou mají genetické mutace (odchytky), jejichž důsledkem je, že určitý enzym (a-galaktosidáza A) nefunguje správně.^{1,6} Tento enzym normálně pomáhá rozkládat určité látky obsahující sacharidy a tuky (glykosfingolipidy) v buňkách našeho těla.^{1,6}

U osob s Fabryho chorobou se tyto látky obsahující sacharidy a tuky hromadí, což způsobuje problémy a příznaky Fabryho choroby.^{1,6}

Více informací o Fabryho chorobě a o tom, jak se v rodinách přenáší, naleznete na stránkách www.fabryfamilytree.cz nebo si promluvte s lékařem

Co jsou genetické mutace?⁷

Genetické informace jsou uloženy v DNA, která dává pokyny každé buňce v těle, co má dělat. V DNA se mohou vyskytnout mutace, což jsou chyby v těchto pokynech.



Proč byste měli zvážit možnost testování na **Fabryho chorobu**?

Možná se chcete poradit s lékařem ohledně testování na Fabryho chorobu. Na základě výskytu choroby u příbuzného, způsobu, jak se v rodinách tato choroba přenáší, a rodokmenu Vašeho příbuzného, můžete být vystaveni riziku Fabryho choroby. Nemusí to však nezbytně znamenat, že toto onemocnění máte.

Příznaky Fabryho choroby je občas těžké rozpoznat vzhledem k jejich rozmanitosti, překrývání se s běžnými nemocemi a také tomu, jak vzácně se Fabryho choroba vyskytuje.^{1,10,11} To znamená, že některým lidem možná nikdy nebude stanovena diagnóza, jiní budou muset navštívit více lékařů různých odborností, než bude stanovena správná diagnóza Fabryho choroby.^{1,10,11}

U Fabryho choroby jsou běžná dlouhá zpoždění při stanovení diagnózy, průměrné zpoždění je 15 let – proto by Vás testování mohlo ušetřit trápení.^{1,10,11}

Protože se Fabryho choroba může v průběhu času zhoršovat, čím dříve o ní budete vědět, tím dříve lékaři mohou zasáhnout, a tím se zvýší šance zpomalit nebo zastavit onemocnění a zachovat zdraví.^{2,12,13}

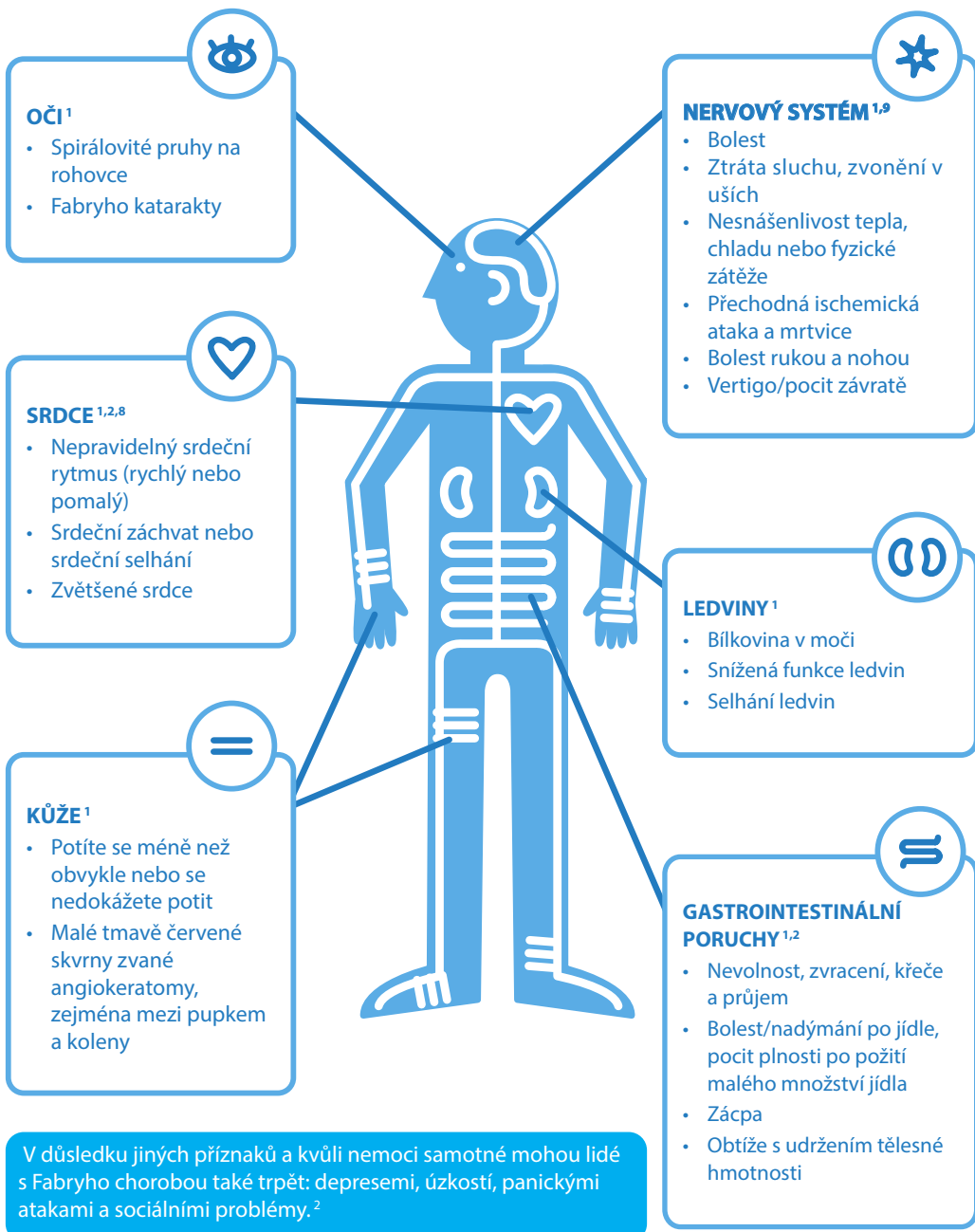
Výhody a nevýhody testování můžete prodiskutovat s lékaři.

Pokud se rozhodnete, že se testovat nenecháte, je přesto důležité, abyste věděli, že Fabryho choroba se ve Vaší rodině vyskytuje, a vždy byste o tom měli informovat Vašeho lékaře, pokud budete mít sami jakékoli zdravotní problémy. Sdílení informace o výskytu Fabryho choroby v rodině s lékaři, může pomoci při stanovení diagnózy.

Promluvte si s lékařem o tom, kdo ve Vaší rodině může být vystaven riziku Fabryho choroby.



Jaké jsou příznaky **Fabryho choroby**?



další kroky



Jaké jsou další kroky, pokud budete mít zájem nechat se otestovat?

Pokud byste chtěli zjistit o Fabryho chorobě víc nebo se nechat otestovat, je dalším krokem navštívit zdravotnické zařízení. V závislosti na Vaší konkrétní situaci by se mohlo jednat o:

- lékaře, genetického poradce nebo jiného zdravotníka,
- někoho, koho Vám doporučí lékař, Vašeho rodinného příslušníka,
- Odneste letáček, jenž je součástí této brožury, svému lékaři, který Vám doporučí další postup.



Promluvte si s lékařem, který posoudí Vaše riziko Fabryho choroby, vysvětlí Vám povahu genetických testů, včetně možných výhod a nevýhod; a zajistí pro Vás test, pokud to bude vhodné a Vy si to budete přát.



Pokud souhlasíte, může být proveden genetický test ke zjištění mutací souvisejících s Fabryho chorobou.⁶ Test se obvykle provádí ze stěru sliznice ústní dutiny z vnitřní strany tváře vatovou tyčinkou, z krve nebo jiného vzorku tkáně.¹⁴



Pokud bude Fabryho mutace zjištěna, lékař si s Vámi promluví o tom, jaké následky pro Vaše zdraví může onemocnění mít, jak chorobu zvládat a jaké jsou možnosti léčby.

Získání podpory

Pokud byste se chtěli o Fabryho chorobě a její genetice dozvědět víc, podívejte se na stránky www.fabryfamilytree.cz

Existují také organizace pro lidi a rodiny s Fabryho chorobou, které mohou nabídnout podporu.

Pohovořte si o svém riziku Fabryho choroby s lékařem.

Část k odtržení pro
Vašeho lékaře

**Promluvte si s lékařem o tom, kdo ve Vaší rodině může
být vystaven riziku Fabryho choroby.**



Prohlášení: Tato brožura Vám byla zaslána, protože můžete být vystaveni riziku Fabryho choroby na základě toho, jak se Fabryho choroba v rodinách přenáší, a rodokmenu Vašeho příbuzného. Nemusí to však nezbytně znamenat, že toto onemocnění máte. Každá dotyčná osoba by si měla promluvit s lékařem.

Odkazy:

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