

Vážený pane doktore,

Váš/Vaše pacient(ka) byl(a) označena(a) jako ohrožený(á) Fabryho chorobou na základě analýzy rodokmenu jeho/jejího rodinného příslušníka, které(mu) byla diagnostikována Fabryho choroba.

Fabryho choroba je genetická porucha s dědičností vázanou na chromozom X.¹ Jedná se o progresivní, multisystémovou poruchu, která může být příčinou závažné morbidity a mortality u mužů i u žen.^{1,2}

Fabryho chorobu je obtížné diagnostikovat kvůli jejímu vzácnému výskytu, překrývání symptomů s běžnými nemocemi a variabilitě příznaků – a to i v rámci rodiny.^{1,3-7} Může být poddiagnostikována a často je nesprávně diagnostikována s průměrným diagnostickým zpožděním 15 let.^{1,3,4} Vzhledem k progresivní povaze nemoci pomáhá včasná intervence předcházet progresi a vede ke zlepšení zdravotního stavu pacientů.^{2,8,9}

Více informací o Fabryho chorobě naleznete na adrese:

www.fabryfamilytree.cz

Na základě výše uvedeného možná zvažujete zahájení vyšetření na Fabryho chorobu, buď přímo, nebo na základě doporučení. K dispozici je prediktivní genetické testování. Je vhodné, aby u pacienta bylo přezkoumáno riziko Fabryho choroby, a bude-li to možné, aby bylo poskytnuto genetické poradenství.