

Mama mea este

Fabry

extraordinară

Fratele meu este

Fabry

puternic

Fiecare familie cu boală Fabry are o **poveste de spus**

Ce rol puteţi juca în povestea Fabry a familiei dvs.?

Tatăl meu este

Fabry

Curajos

Mătuşa mea este

Fabry

fantastică

Responsabilitate: Acest pachet şi materialele de susţinere sunt concepute pentru a vă ajuta să găsiţi membrii familiei dvs. care ar putea suferi de boală Fabry. Nu sugerează nicicum un diagnostic de boală Fabry. Orice persoană preocupată trebuie să discute cu un profesionist din domeniul sănătăţii.

Fotografiile au scop strict ilustrativ; persoanele reprezentate nu sunt rudele unei persoane care suferă de boala Fabry.

Puterea poveștii dvs.

Așa cum este posibil să fi experimentat deja, drumul până la diagnosticul de boală Fabry poate fi lung și dificil, implicând deseori mai mulți specialiști și, posibil, diagnostice eronate.^{1,2}

Povestea dvs. Fabry are puterea de a ajuta alte persoane să evite aceste neplăceri și le poate conduce către un posibil viitor mai sănătos.³⁻⁶

Cum?

Poate știți deja că boala Fabry este o afecțiune genetică, ce poate fi transmisă descendenților de-a lungul generațiilor unei familii.

Dar știți că, în medie, pentru fiecare persoană cu boală Fabry, cel puțin alți 5 membri ai familiei pot fi, de asemenea, diagnosticați cu boala?³

Este posibil să aveți membri ai familiei care sunt afectați, dar care încă nu manifestă simptome.⁷ Alții ar putea deja manifesta simptomele, însă ar putea să nu realizeze care este cauza. Este important ca ei să știe că simptomele manifestate pot fi diferite de ale dvs.⁷⁻¹⁰

Variabilitatea simptomelor bolii Fabry și modul în care acestea se suprapun cu afecțiuni mai frecvente contribuie la amânări și dificultăți în atingerea unui diagnostic.^{1,2,11} Testarea pentru boală Fabry sau chiar cunoașterea faptului că boala Fabry există în familia dvs. ar putea ajuta la simplificarea căii către diagnostic a unei persoane. Detecția precoce ar putea însemna, de asemenea, că persoanele afectate pot obține sprijinul și tratamentul necesar mai devreme, ajutând la gestionarea bolii – având ca rezultat un viitor posibil mai sănătos.⁴⁻⁶

Cunoașterea este putere

Prin sensibilizarea și educarea familiei dvs. cu privire la boala Fabry, puteți ajuta mai multe persoane să obțină sprijinul și tratamentul de care au nevoie.

Abordarea familiei în vederea discuției despre realitățile bolii Fabry ar putea fi grea pentru unele persoane, însă echipa dvs. medicală vă poate sprijini, și sperăm ca această broșură și materialele de susținere să vă fie de folos. **Rețineți, nu există nicio persoană mai în măsură să discute despre boala Fabry cu familia dvs. decât dvs.**

Fiecare familie cu boală Fabry are o poveste de spus. Povestea ta cu Fabry i-ar putea ajuta pe a lor. Inițiază conversații și asigurați-vă că toate persoanele din familia dvs. știu despre boala Fabry și sunt evaluate.



Acest lucru înseamnă că **ați putea avea copii, părinți, frați/surori, mătuși, unchi sau veri/verișoare care suferă și ei de boală Fabry, dar încă nu au aflat.** Dvs. îi puteți ajuta.



Cum vă putem sprijini

Această broșură face parte dintr-un pachet care vă este furnizat pentru a înțelege riscul de boală Fabry din familia dvs. și pentru a vă încuraja să discutați despre boala Fabry cu rudele dvs.

Pachetul complet conține:

- Această broșură („**Fiecare familie cu boală Fabry are o poveste de spus**”) – care are ca scop să vă ajute să înțelegeți modul în care boala Fabry este transmisă în familii, motivul pentru care contactarea membrilor familiei dvs. este atât de importantă și câteva sfaturi despre ce să discutați.
- Broșura „**Trasarea arborelui genealogic Fabry**” – un instrument tipărit care vă ajută să desenați arborele dvs. genealogic și să aflați ce membri ai familiei dvs. trebuie să fie contactați cu privire la boala Fabry. Medicul dvs. vă poate ajuta să îl completați sau, dacă preferați, îl puteți completa singur(ă). O versiune online este, de asemenea, disponibilă aici www.fabryfamilytree.ro. Aceasta ar putea fi mai ușor de folosit, deoarece instrumentul va desena arborele și va evidenția pentru dvs. rudele care ar putea fi expuse riscului de boală Fabry.
- Un set de broșuri „**Familia noastră și Fabry**” – pe care le puteți oferi membrilor familiei dvs. care ar putea necesita testare pentru boala Fabry. Acest prospect conține informații despre boala Fabry și o secțiune detașabilă care poate fi dusă la medicul personal, în vederea inițierii unei conversații despre depistarea bolii Fabry. Puteți găsi și o versiune descărcabilă aici www.fabryfamilytree.ro.

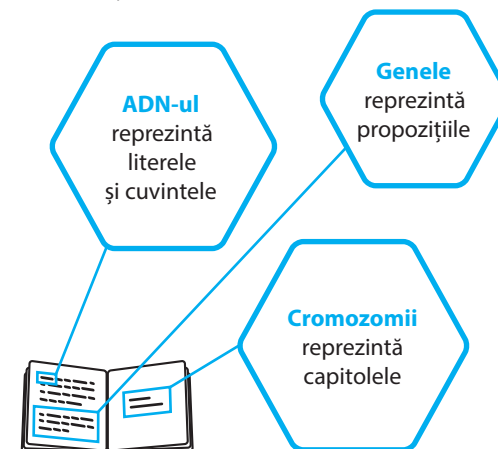
Pentru susținere suplimentară, vă rugăm să consultați www.fabryfamilytree.ro sau să discutați cu un membru al echipei dvs. medicale.

Ce cauzează boala Fabry?

Un ghid facil de genetică^{12,13}

Fiecare celulă a organismului dvs. este programată să funcționeze într-un anumit mod, de exemplu, să vă ajute la digestie, să vă mențină bătăile inimii sau să lupte împotriva infecțiilor. Pentru a-și face treaba în mod adecvat, fiecare celulă are nevoie de un set de instrucțiuni. ADN-ul este „citit” de celulă și oferă aceste instrucțiuni. O genă reprezintă o secțiune a ADN-ului care programează o anumită instrucțiune. La rândul lor, genele sunt grupate în unități separate, denumite cromozomi.

Le puteți considera ca un manual de instrucțiuni, în care:



Uneori există modificări ale ADN-ului – acestea se numesc mutații (varianțe). Le puteți considera ca fiind cuvinte scrise greșit – o literă greșită poate schimba complet înțelesul cuvântului.

LOC
LOT

Genetica bolii Fabry^{1,7}

Boala Fabry este cauzată de o varietate de mutații la nivelul unei gene denumită GLA, care oferă instrucțiuni pentru producerea unei enzime (α -galactozidaza A). În mod normal, această enzimă ajută la descompunerea anumitor substanțe zaharuri-lipide (glicosfingolipide) în celulele organismului dvs. – însă din cauza mutațiilor, aceasta nu își mai poate face treaba. Acest lucru duce la acumularea acestor substanțe, care cauzează simptomele bolii Fabry.

Cum se transmite boala Fabry în familii?

Gena GLA și mutațiile Fabry sunt localizate la nivelul cromozomului X și, prin urmare, boala Fabry este denumită și „boală X-linkată”.¹⁴

Atât bărbații, cât și femeile pot fi afectați de boala Fabry, însă probabilitatea ca un tată sau o mamă să transmită mutația Fabry nu este aceeași.^{7,14}

Aceasta depinde de cromozomii pe care îi transmit copiii lor.¹⁴

Boala Fabry este întotdeauna moștenită?^{7,15}

Boala Fabry și mutațiile sale sunt cel mai des moștenite de la un părinte. În cazuri rare, aceasta poate să nu fie moștenită, mutațiile Fabry putând apărea în mod spontan și fiind unice persoanei respective – acestea sunt denumite mutații de novo. Totuși, această persoană poate fi în continuare capabilă să transmită boala copiilor săi.

Cromozomii X și Y determină sexul unei persoane:¹⁴



Femeile au doi cromozomi X

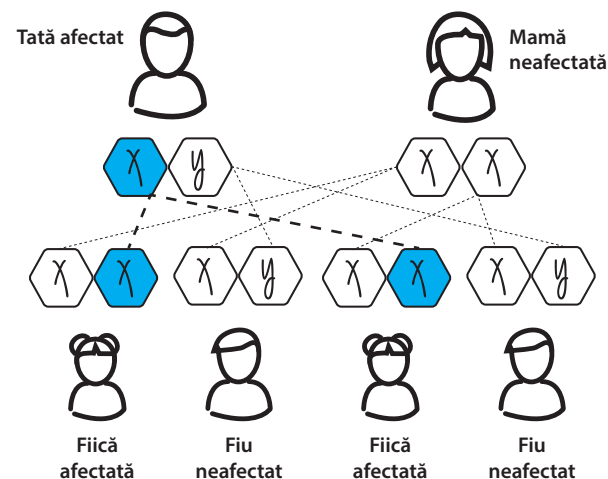
– fiii și fiicele vor primi în mod aleatoriu unul dintre acești cromozomi X



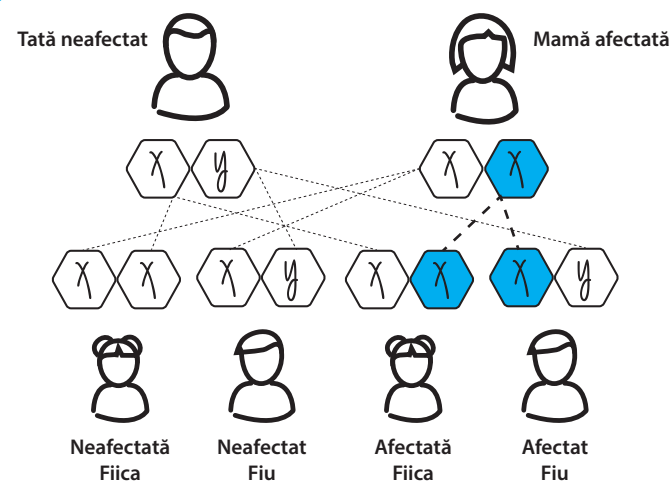
Bărbații au un cromozom X și un cromozom Y

– fiii vor primi cromozomul Y, iar fiicele vor primi cromozomul X

Un tată afectat de boala Fabry va transmite mutația Fabry către toate fiicele sale, însă către niciunul dintre fii:¹⁴



Acest lucru se întâmplă, deoarece tatăl are un singur cromozom X, care inevitabil conține mutația Fabry – fiicele sale îl vor moșteni, însă fiii nu (ei vor moșteni cromozomul său Y).

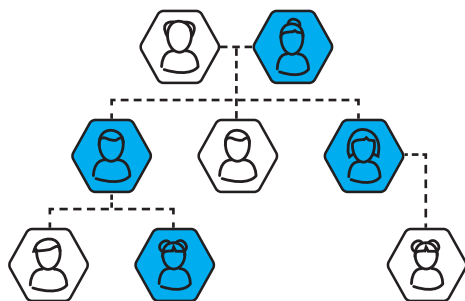


O mamă afectată de boala Fabry are șanse 50:50 să transmită mutația Fabry către oricare dintre fiicele sau fiii săi:¹⁴

Acest lucru se întâmplă, deoarece mama are doi cromozomi X și fie cromozomul X cu mutația Fabry, fie cromozomul X fără mutația Fabry ar putea fi transmis în mod aleatoriu către copiii săi.

Ce rol puteți juca în povestea Fabry a familiei dvs.?

Genetica și moștenirea bolii Fabry înseamnă că **este posibil să aveți membri ai familiei care prezintă mutație Fabry.**



Dvs. îi puteți ajuta.

Simptomele bolii Fabry pot fi greu de recunoscut și, prin urmare, unele dintre persoanele care suferă de boală nu sunt niciodată diagnosticate, în timp ce altele se confruntă cu întârzieri lungi (media este de 15 ani).^{1,2,11} Prin împărtășirea poveștii dvs. Fabry, puteți ajuta membrii familiei dvs. să evite aceste neplăceri.³

Însă nu totul se rezumă la diagnostic. Întrucât Fabry este o boală progresivă, se agravează în timp.¹ Dvs. puteți ajuta la crearea unei oportunități pentru cei cu mutație, astfel încât să beneficieze de diagnosticare și de tratament precoce, ceea ce ar putea însemna un posibil viitor mai sănătos.⁴⁻⁶

Boala Fabry ar putea exista în familia dvs. Descoperiți cine se află la risc și asigurați-vă că sunt informați

Primul pas pentru a-i ajuta este să aflăm cine **ar putea** avea o mutație Fabry – acestea sunt rudele dvs. expuse riscului, care trebuie contactate. Puteți face acest lucru cu ajutorul unei persoane din echipa dvs. medicală, însă noi am încercat, de asemenea, să vă echipăm pentru a face acest lucru singur(ă). Instrumentul tipărit „Trasarea arborelui genealogic Fabry” vă poate ajuta să aflați cu cine este important să discutați. Alternativ, instrumentul online poate face treaba în locul dvs., evidențiind automat rudele aflate la risc din arborele dvs. genealogic.

Următorul pas este să discutați cu ele.

Inițierea conversațiilor

Nicio familie nu este „obișnuită”

Fiecare persoană are propriul mod de comunicare cu familia, precum și de a purta discuția despre boala Fabry. Unele persoane ar putea să o facă față în față sau la telefon, în timp ce altele ar prefera să o facă online sau printr-o scrisoare – este numai alegerea dvs. Dacă nu sunteți sigur(ă), un membru al echipei dvs. medicale vă poate recomanda cum să abordați situația. Dacă vă este greu să găsiți cuvintele potrivite, puteți descărca o scrisoare-șablon care să vă ajute să începeți, de aici: www.fabryfamilytree.ro.

Broșurile „Familia noastră și Fabry” pot reprezenta o resursă utilă pentru a explica boala Fabry familiei dvs. Acestea pot ajuta, de asemenea, membrii familiei dvs. să înțeleagă motivul pentru care trebuie să fie la curent cu boala Fabry și ce să facă mai departe.

Câteva puncte importante de acoperit atunci când discutați cu rudele aflate la risc (toate acestea sunt acoperite în broșura „Familia noastră și Fabry”):

- Boala Fabry este o afecțiune care poate fi asociată cu o gamă variată de simptome, chiar și membrii aceleiași familii pot prezenta manifestări foarte diferite ale simptomelor (broșura „Familia noastră și Fabry” conține o diagramă utilă).^{1,2,7-10}
- Pe baza modului în care boala Fabry se transmite în familii și pe baza arborelui dvs. genealogic, este posibil ca aceștia să fie expuși riscului de boală Fabry.¹⁴
- Un test genetic, de obicei din material recoltat de la nivelul obrazului, din sânge sau dintr-o altă probă de țesut, ar trebui să îi informeze dacă poartă o mutație Fabry.^{7,16}
- Există opțiuni de tratament disponibile pentru boala Fabry și, întrucât boala Fabry se poate agrava de-a lungul timpului, tratamentul inițiat într-un stadiu incipient poate aduce beneficii medicale.⁴⁻⁶

Pentru susținere suplimentară, vă rugăm să consultați www.fabryfamilytree.ro sau să discutați cu un membru al echipei dvs. medicale.

Care sunt pașii următori pentru rudele mele?

Dacă membrii familiei dvs. doresc să afle mai multe despre boala Fabry sau să fie testați, următorul pas pentru aceștia este să fie consultați de un profesionist din domeniul sănătății. În funcție de situația individuală, acesta ar putea fi:

- Medicul dvs., un consilier genetic sau un membru al echipei dvs. medicale.
- Un Profesionist din Domeniul Sănătății către care îi trimite medicul dvs.
- Să aducă secțiunea detașabilă din broșura „Familia noastră și Fabry” la medicul lor personal, care îi poate trimite mai departe



Aceștia pot purta o discuție cu un profesionist din domeniul sănătății, care va evalua posibilul risc ca ei să sufere de boala Fabry, va explica natura testelor genetice, inclusiv posibilele avantaje și dezavantaje, și poate programa un test, dacă este cazul și dacă aceștia doresc.



Testele genetice sunt de obicei efectuate pe o probă recoltată din obraz, de sânge sau pe o altă probă de țesut.¹⁶ Testele vor fi efectuate pentru a căuta mutațiile asociate bolii Fabry.⁷



Dacă se descoperă o mutație Fabry, echipa lor medicală va discuta mai multe despre boală, despre cum să o gestioneze și despre orice posibile implicații.

Boala Fabry vă poate afecta rudele

Asigurați-vă că acestea știu și că sunt evaluate

Boala Fabry se transmite în general în familie – este posibil ca unele dintre rudele dvs. să aibă boală Fabry și să nu știe. Le puteți ajuta în numai doi pași – cu ajutorul echipei dvs. medicale și/sau al acestui pachet și al instrumentului online „Trasarea arborelui genealogic Fabry”.



Rudele dvs. pot apoi alege să înceapă procesul de evaluare, pentru a afla dacă au boală Fabry sau nu. Dacă da, le-ați ajutat să evite o cale lungă către diagnostic.^{1,3}

Este posibil să le fi ajutat să înceapă gestionarea bolii într-un stadiu incipient și, posibil, să își îmbunătățească starea de sănătate viitoare.⁴⁻⁶

Chiar și persoanele care aleg să nu fie testate pentru boala Fabry ar putea fi mai bine instruite în cazul în care dezvoltă simptome. Comunicarea către o echipă medicală a faptului că boala Fabry există în familie ar putea fi utilă pentru un diagnostic prompt.

Fiecare familie cu boală Fabry are o poveste de spus. Povestea dvs. Fabry ar putea să vă ajute rudele cu a lor.

Fiecare familie cu boală Fabry are o poveste de spus

Odată ce a înțeles că boala Fabry se poate transmite în familie, fratele meu s-a asigurat că toată lumea știe acest lucru și se testează. El a fost puternic pentru noi, și cei dintre noi care au boală Fabry nu trebuie să treacă prin dificultăți pentru a obține diagnosticul, așa cum a făcut-o el.

Ce rol puteți juca în povestea Fabry a familiei dvs?

Pentru mai multe informații și acces la instrumente care v-ar putea ajuta familia, vizitați:

www.fabryfamilytree.ro



Responsabilitate: Acest pachet și materialele de susținere sunt concepute pentru a vă ajuta să găsiți membrii familiei dvs. care ar putea suferi de boală Fabry. Nu sugerează nicicum un diagnostic de boală Fabry. Orice persoană preocupată trebuie să discute cu un profesionist din domeniul sănătății.

Fotografia și povestirile au scop exclusiv ilustrativ; persoana reprezentată nu este ruda unei persoane care suferă de boală Fabry.

Referințe:

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 REGIM & Hughes DA. Boala Fabry. GeneReviews®. Disponibil la: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [Ultima accesare: august 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. ADN-ul, genele, cromozomii și mutațiile. Genetic Alliance UK. Disponibil la: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations/> [Ultima accesare: august 2019] 13. Ce este o genă? Referințe genetice pentru acasă. Disponibil la: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene> [Ultima accesare: august 2019] 14. Cum este moștenită boala Fabry. National Fabry Disease Foundation. Disponibil la: <https://www.fabrydisease.org/index.php/about-fabry-disease/fabry-disease-inheritance> [Ultima accesare: august 2019] 15. Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338-46. 16. Cum se efectuează testarea genetică? Genetics Home Reference. Disponibil la: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [Ultima accesare: august 2019]



Reprezentant Amicus în România:
GENESIS BIOPHARMA ROMANIA SRL, Calea 13 Septembrie nr.90,
et1, birou 1.04, Sector 5, București
Telefon: +40 (0) 21 403 40 74, Fax: +40 (0) 21 403 40 75
Email: phvgpr@genesispharmagroup.com
<http://www.genesispharmagroup.com>

Reprezentantul **Amicus Therapeutics Europe Limited** in Romania este:
GENESIS BIOPHARMA ROMANIA SRL, adresa: Calea 13 Septembrie nr.90, et1,
birou 1.04, Sector 5, Bucuresti.

Pentru orice întrebări legate de produsele sau ariile terapeutice Amicus Therapeutics Europe Limited in Romania, vă rugăm să contactați **GENESIS BIOPHARMA ROMANIA SRL** **Telefon: +40 (0) 21 403 40 74; Fax: +40 (0) 21 403 40 75;**
Email: MedInfo@amicusrx.com

Infomațiile din acest website nu înlocuiesc sfaturile medicului dumneavoastră, cu care trebuie să rămâneți în legătură pe durata tratamentului. Este important să raportați orice reacție adversă suspectată, către Agenția Națională a Medicamentului și Dispozitivelor Medicale din Romania (www.anm.ro), în conformitate cu sistemul național de raportare spontană, utilizând formularele de raportare disponibile pe pagina web a Agenției Naționale a Medicamentului și a Dispozitivelor Medicale din România (www.anm.ro), la secțiunea Medicamente de uz uman/Raportează o reacție adversă. Agenția Națională a Medicamentului și a Dispozitivelor Medicale din România Str. Aviator Sănătescu nr. 48, sector 1, București, 011478-RO, Fax: +4 0213 163 497, email: adr@anm.ro, <https://adr.anm.ro/>

Totodată, reacțiile adverse suspectate se pot raporta și către reprezentanța locală a deținătorul autorizației de punere pe piață, la următoarele date de contact: **GENESIS BIOPHARMA ROMANIA SRL**, Calea 13 Septembrie nr. 90, et. 1, 1.04, sector 5, Bucuresti, cod 050726; Tel: +40 214 034 074; Fax: +40 214 034 075; **email: phvgpr@genesispharmagroup.com**

Numarul vizei ANMDMR 19615E/06.01.2022;
Codul materialului: FAB_RO _ Fabryfamilytree _ Website_DAMs_Approval Form_11.2021

