

Familia noastră și Fabry



Primiți această broșură pentru că o persoană din familia dvs. a fost diagnosticată cu boală Fabry. Boala Fabry este o afecțiune genetică ce poate fi transmisă descendenților de-a lungul generațiilor unei familii. Pe baza modului în care boala Fabry se transmite și pe baza arborelui genealogic al rudei dvs., este posibil să vă aflați la risc pentru boala Fabry. Totuși, acest lucru nu înseamnă neapărat că aveți boala.



Ce este boala **Fabry**?

Boala Fabry afectează fiecare persoană în mod diferit: unele persoane cu boală Fabry nu manifestă niciun simptom, altele sunt sever afectate și restul se află undeva la mijloc.¹

Boala Fabry are potențialul de a afecta majoritatea părților corpului, însă manifestarea simptomelor poate varia între persoane – chiar și între cele din aceeași familie.¹⁻⁶ Simptomele se pot dezvolta și agrava în timp, posibil ducând la complicații grave sau care pot pune viața în pericol – deși nu este cazul pentru toată lumea.¹

Dacă suferiți de boală Fabry, este posibil să fi manifestat sau să nu fi manifestat încă simptome.

Care sunt cauzele simptomelor bolii **Fabry**?

Persoanele cu boală Fabry au mutații (variante) genetice care au ca rezultat afectarea funcționării unei anumite enzime (α -galactozidaza A).^{1,6} În mod normal, această enzimă ajută la descompunerea anumitor substanțe zaharuri-lipide (glicosfingolipide) în celulele organismului dvs.^{1,6}

La persoanele cu boală Fabry, substanțele zaharuri-lipide se acumulează, cauzând probleme și simptomele bolii Fabry.^{1,6}

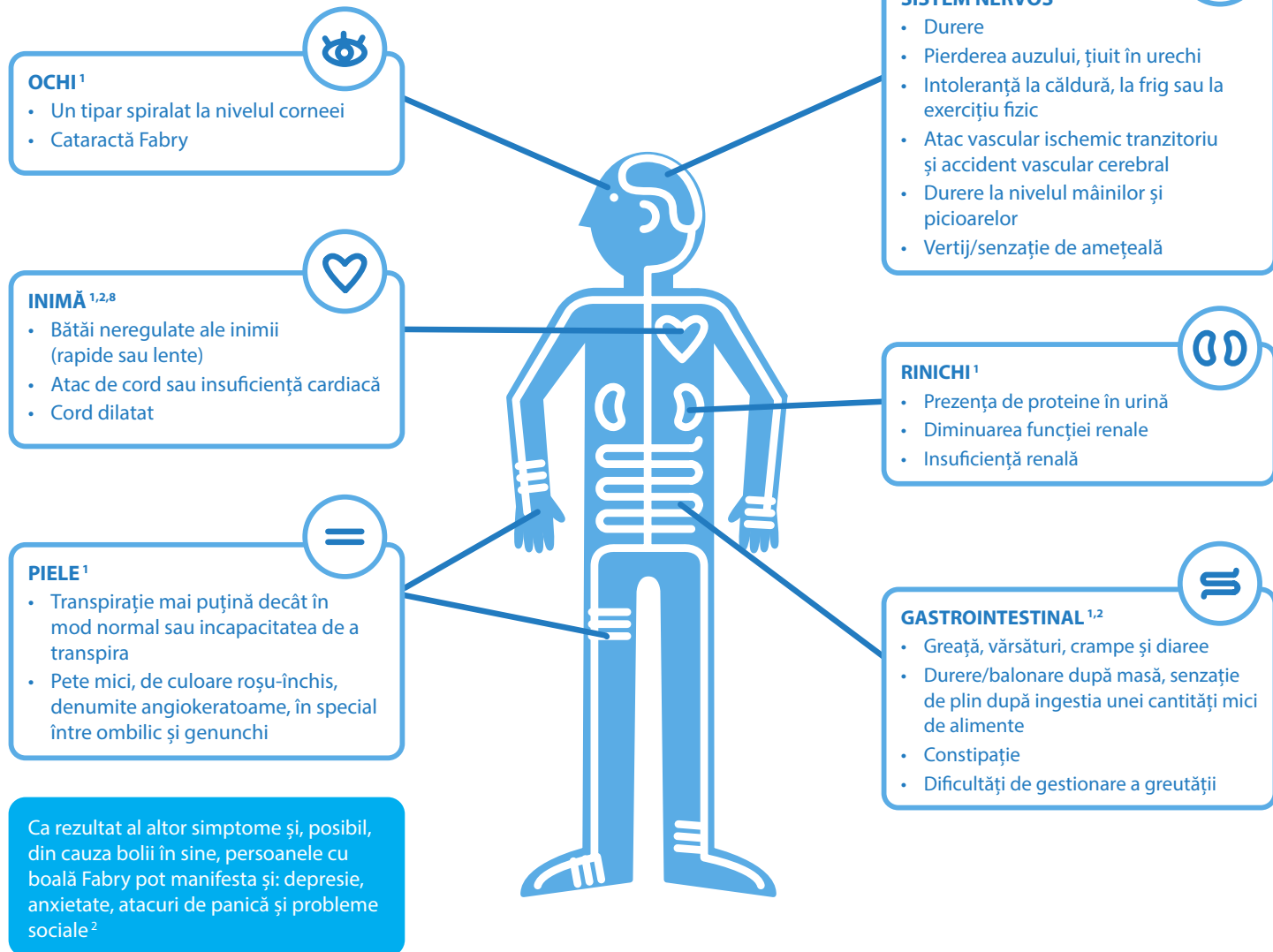
Ce sunt mutațiile genetice?⁷

Informațiile genetice sunt stocate în ADN-ul dvs., oferind instrucțiuni care indică fiecărei celule din corpul dvs. ce să facă. Pot să apară mutații la nivelul ADN-ului, acestea fiind erori ale instrucțiunilor.

Pentru mai multe informații
despre boala Fabry și
despre cum se transmite
în familie, vizitați
www.fabryfamilytree.ro sau
discutați cu un profesionist din
domeniul sănătății.



Care sunt simptomele bolii **Fabry**?



De ce ar trebui să aveți în vedere să vă testați pentru boala **Fabry**?

Puteți avea în vedere să discutați cu un profesionist din domeniul sănătății despre testarea pentru boala Fabry. Aceasta, întrucât boala a fost identificată la o rudă și, pe baza modului în care boala se transmite în familii și a arborelui genealogic al rudei dvs., este posibil să vă aflați la risc pentru boala Fabry. Totuși, acest lucru nu înseamnă neapărat că aveți boala.

Simptomele bolii Fabry pot fi greu de recunoscut, din cauza faptului că se suprapun cu simptomele unor afecțiuni mai frecvente și boala Fabry este rară.^{1,10,11} Acest lucru înseamnă că unele persoane ar putea să nu primească niciodată un diagnostic, altele ar putea să consulte mai mulți specialiști și să fie diagnosticate greșit înainte de primirea diagnosticului corect de boală Fabry.^{1,10,11}

Întârzierile lungi până la diagnostic sunt frecvente în cazul bolii Fabry, media întârzierii fiind de 15 ani – testarea v-ar putea salva de această odisee de diagnosticare.^{1,10,11}

Întrucât boala Fabry se poate agrava în timp, faptul că știți despre ea și primiți ajutor poate însemna, de asemenea, că puteți încetini sau opri agravarea bolii, având ca posibil rezultat un viitor mai sănătos.^{2,12,13}

Avantajele și dezavantajele testării pot fi discutate cu profesioniștii din domeniul sănătății.

Dacă alegeți să nu fiți testat(ă), este în continuare important să știți că boala Fabry există în familia dvs. și trebuie întotdeauna să informați echipa dvs. medicală în cazul în care aveți probleme proprii de sănătate. Comunicarea către o echipă medicală a faptului că boala Fabry există în familie ar putea fi utilă pentru un diagnostic prompt.

Discutați cu un profesionist din domeniul sănătății despre cine din familia dvs. s-ar putea afla la risc pentru boala Fabry.





următorii pași

Care sunt următorii pași dacă sunteți interesat(ă) de testare?

Dacă doriți să aflați mai multe despre boala Fabry sau să fiți testat(ă), următorul pas este să mergeți la un consult la un profesionist din domeniul sănătății. În funcție de situația dvs. individuală, acesta ar putea fi:

- **Medicul rudei dvs., consilierul său genetic sau un membru al echipei sale medicale**
- **Un Profesionist din Domeniul Sănătății către care vă trimite medicul rudei dvs.**
- **Luați secțiunea detașabilă din această broșură la medicul dvs. personal, care v-ar putea trimite mai departe**



Purtați o discuție cu un profesionist din domeniul sănătății, care va evalua posibilul dvs. risc de a avea boala Fabry, vă va explica natura testelor genetice, inclusiv posibilele avantaje și dezavantaje, și poate programa un test, dacă este cazul și dacă doriți.



Dacă sunteți de acord, poate fi efectuat un test genetic pentru a depista mutațiile asociate bolii Fabry.⁶ Testul se efectuează de obicei pe o probă recoltată din obraz, de sânge sau pe o altă probă de țesut.¹⁴



Dacă se descoperă o mutație Fabry, echipa dvs. medicală va discuta cu dvs. mai multe despre boală, despre orice posibile implicații și despre cum să o gestionați, inclusiv despre opțiunile de tratament.

Obținerea sprijinului

Dacă doriți să aflați mai multe despre boala Fabry și despre genetica sa, vizitați **www.fabryfamilytree.ro**.

Există, de asemenea, organizații pentru persoanele și familiile cu boală Fabry, care v-ar putea oferi sprijin.

Discutați cu un profesionist din domeniul sănătății despre posibilul dvs. risc pentru boala Fabry.

Puteți lua scrisoarea detașabilă din partea dreaptă la medicul dvs. personal. Întrucât boala Fabry este rară, este posibil ca acesta să nu fi auzit de ea, însă aceasta ar trebui să ajute la inițierea unei conversații.⁹

**Discutați cu un profesionist din domeniul sănătății despre cine din familia dvs.
s-ar putea afla la risc pentru boala Fabry.**



Derogare de răspundere: Această broșură vă este trimisă, întrucât este posibil să vă aflați la risc pentru boala Fabry, pe baza modului în care boala Fabry se transmite în familii și pe baza arborelui genealogic al rudei dvs. Totuși, acest lucru nu înseamnă neapărat că aveți boala și nu sugerează, în niciun mod, un diagnostic de boală Fabry. Orice persoană preocupată trebuie să discute cu un profesionist din domeniul sănătății.

Referințe

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. 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] 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 REGIM & Hughes DA. Boala Fabry. GeneReviews®. Disponibil la: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [Ultima accesare: august 2019] 13. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117. 14. Cum se efectuează testarea genetică? Genetics Home Reference. Disponibil la: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [Ultima accesare, august 2019]

Stimate Domn/Stimată Doamnă Doctor,

Pacientul dvs. a fost evidențiat ca fiind posibil la risc pentru boala Fabry, printr-o analiză genealogică a rudei sale, care a fost diagnosticată cu boală Fabry.

Boala Fabry este o boală genetică, cu moștenire X-linkată.¹ Aceasta este o afecțiune progresivă, multisistemică și poate cauza morbiditate gravă și mortalitate, atât la bărbați, cât și la femei.^{1,2}

Boala Fabry poate fi dificil de diagnosticat, din cauza rarității sale, a suprapunerii cu multe afecțiuni frecvente și a variabilității simptomelor – chiar și în cadrul unei familii.^{1,3-7} Ar putea rămâne nediagnosticată și este deseori diagnosticată greșit, cu o întârziere medie a diagnosticului de 15 ani.^{1,3,4} Din cauza naturii sale progresive, se consideră că intervenția precoce poate preveni progresia bolii și duce la îmbunătățirea rezultatelor medicale.^{2,8,9}

Pentru mai multe informații despre boala Fabry, vizitați
www.fabryfamilytree.ro.

Pe baza celor de mai sus, este posibil să doriți să începeți procesul de investigare pentru boala Fabry, fie direct, fie pe bază de trimitere. Este disponibilă testarea genetică predictivă. Se recomandă ca riscul de boală Fabry al pacientului să fie revizuit și, unde este posibil, să se furnizeze consiliere genetică.

Referințe: 1. Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30 2. Oritz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427 3. Hoffmann B & Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440-447 4. Hilz MJ et al. Dig Liver Dis. 2018;50(5):429-437 5. Cammarata G, et al. Biomed Res Int. 2015;504784 6. Yamamoto S et al. Intern Med. 2019;58(4):603-607 7. Laney DA. Mol Genet Metab. 2019;126(2):S90-91 8. Mehta REGIM & Hughes DA. Boala Fabry. GeneReviews®. Disponibil la: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [Ultima accesare: august 2019] 9. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117.

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

