

Stimate/stimată,

După cum probabil știți, am fost diagnosticat(ă) cu boala Fabry. Boala Fabry este provocată de mutații genetice care pot fi transmise descendenților de-a lungul generațiilor unei familii. Am cartografiat arborele nostru de familie, iar dvs. ați putea fi supus(ă) riscului de a dezvolta boala Fabry. Desigur, acest lucru nu înseamnă că suferiți de această boală.

Fabry afectează atât bărbații, cât și femeile. Poate să provoace o gamă largă de simptome și poate să afecteze majoritatea părților corpului. Tipul, declanșarea și severitatea simptomelor pot să varieze în funcție de persoană – chiar și pentru membrii aceleiași familii. Totuși, Fabry este o boală progresivă, agravându-se de-a lungul timpului și putând provoca probleme grave sau care pun viața în pericol – cu toate că acest lucru poate să nu fie valabil pentru toată lumea.

Boala Fabry este provocată de mutații genetice. Mutațiile sunt asemenea greșelilor de ortografie în instrucțiunile care le dau comenzi celulelor corpului dvs. La persoanele cu boala Fabry, o enzimă care descompune anumite substanțe ce conțin zaharuri și lipide în celulele corpului nu funcționează corect din cauza unei mutații. Astfel, substanțele ce conțin zaharuri și lipide pot să se acumuleze, provocând probleme și simptomele bolii Fabry.

Mutațiile Fabry au loc la gena GLA de pe cromozomul X. Femeile au doi cromozomi X, iar pe unul dintre aceștia îl transmit aleatoriu copilului. Deci, dacă o mamă a unui copil are boala Fabry, există o șansă de 50/50 ca fiul sau fiica sa să moștenească mutația. Bărbații au un cromozom X și un cromozom Y. Cromozomul X este moștenit de fiicele sale și cromozomul Y de fii săi. Acest lucru înseamnă că un bărbat cu boala Fabry va transmite mutația tuturor fiicelor, dar niciunui fiu.

Dacă doriți, vă puteți testa pentru a afla dacă aveți o mutație Fabry folosind un test genetic, în general pe o probă recoltată din obraz, o probă de sânge sau altă probă de țesut. Dacă aveți îngrijorări cu privire la testare, puteți discuta cu doctorul dvs. sau cu alt membru al echipei dvs. de asistență medicală. Totuși, testarea înseamnă evitarea unei lungi călătorii până la diagnosticare – pentru anumiți pacienți, poate dura în medie 15 ani pentru a identifica boala Fabry. De multe ori durează atât de mult deoarece boala Fabry este o boală rară, iar simptomele variază și sunt similare celor provocate de alte afecțiuni mai frecvente. Acest lucru poate însemna și că anumite persoane nu primesc niciodată un diagnostic. Deoarece boala Fabry se poate agrava în timp, testarea ar putea însemna să primiți mai repede ajutor în ceea ce privește gestionarea bolii, ceea ce ar putea duce la un viitor mai sănătos. Sunt disponibile diferite opțiuni de tratament.

Dacă doriți să vă testați sau să aflați mai multe despre riscul de a dezvolta boala Fabry, consultați un personal medical. Acesta ar putea fi doctorul meu sau o persoană recomandată de doctorul meu sau puteți duce această scrisoare doctorului dvs.

Pentru mai multe informații despre boala Fabry, inclusiv despre simptomele sale și despre cum se transmite în familii, accesați

www.fabryfamilytree.com

Această scrisoare-model a fost creată de Amicus Therapeutics Ltd pentru persoanele cu boala Fabry care doresc să contacteze membrii familiei care pot fi supuși riscului de a avea boala Fabry. Poate fi modificată după cum consideră potrivit persoana cu boala Fabry.



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

