



Každá rodina s Fabryho chorobou má **vlastný príbeh**

Akú rolu môžete hrať v príbehu Fabryho choroby vo vlastnej rodine?



Odmietnutie zodpovednosti: Toto balenie a podporné materiály vám pomôžu nájsť rodinných príslušníkov, ktorí môžu mať Fabryho chorobu. V žiadnom prípade nenaznačujú diagnózu Fabryho choroby. Akákoľvek dotknutá osoba by sa mala porozprávať so zdravotníckym pracovníkom.

Fotografie slúžia iba na ilustračné účely. Vyobrazené osoby nie sú rodinnými príslušníkmi osoby s Fabryho chorobou.

 **Amicus**  
Therapeutics®

# Sila vášho príbehu

Možno už máte skúsenosť s tým, že cesta k diagnostike Fabryho choroby môže byť dlhá a náročná a často zahŕňa viacero špecialistov a možno aj nesprávne diagnózy.<sup>1,2</sup>

Váš príbeh Fabryho choroby má silu pomôcť iným ľuďom vyhnúť sa týmto ťažkostiam a môže ich priviesť k zdravšej budúcnosti.<sup>3-6</sup>

## Ako?

Ako už možno viete, Fabryho choroba je genetická porucha, ktorá sa môže odovzdávať naprieč generáciami rodiny.

Vedeli ste však, že na každého človeka s Fabryho chorobou môže byť v priemere diagnostikovaných najmenej 5 ďalších členov jeho rodiny s týmto ochorením?<sup>3</sup>



To znamená, že **aj vaše deti, rodičia, súrodenci, tety, strýkovia alebo bratrance a sesternice môžu mať Fabryho chorobu, ale ešte to nevedia.** Vy im môžete pomôcť.

Mohli by ste ovplyvniť rodinných príslušníkov, u ktorých sa ešte neprejavili príznaky.<sup>7</sup> Ďalší už môžu mať príznaky, ale nemusia si uvedomiť, čo je ich príčinou. Dôležité je vedieť, že ich skúsenosti s príznakmi sa môžu líšiť od tých, ktoré máte vy.<sup>7-10</sup>

Variabilita príznakov Fabryho choroby a skutočnosť, že sa často prekrývajú s bežnejšími ochoreniami, prispievajú k oneskoreniam a ťažkostiam pri stanovení diagnózy.<sup>1,2,11</sup> Testovanie na Fabryho chorobu či dokonca informácia, že v rodine je Fabryho choroba, by mohli pomôcť zjednodušiť cestu danej osoby k diagnóze. Včasnejšie odhalenie tiež môže znamenať, že postihnuté osoby skôr získajú potrebnú podporu a liečbu, čo im pomôže zvládnuť chorobu – a to môže viesť potenciálne k zlepšeniu zdravia v budúcnosti.<sup>4-6</sup>

## V poznaní je sila

Zvýšením povedomia a vzdelávaním svojej rodiny o Fabryho chorobe môžete pomôcť mnohým ľuďom získať podporu a liečbu, ktoré potrebujú.

Rozhovor s rodinou o realite Fabryho choroby nemusí byť pre niektorých ľudí jednoduchý, ale váš tím zdravotníkov vás môže podporiť a dúfame, že vám pomôže aj táto brožúra a podporné materiály.

**Pamätajte, že nikto nedokáže hovoriť o Fabryho chorobe s vašou rodinou lepšie ako vy.**

Každá rodina s Fabryho chorobou má vlastný príbeh. Váš príbeh Fabryho choroby by im mohol pomôcť. Porozprávajte sa a uistite sa, že všetci vo vašej rodine vedia o Fabryho chorobe a nechajú sa vyšetriť.



# Ako vás môžeme podporiť

Táto brožúra je súčasťou balenia, ktoré vám bolo poskytnuté, aby vám pomohlo pochopiť riziko Fabryho choroby vo vašej rodine a povzbudilo vás hovoriť o Fabryho chorobe s príbuznými.

## Plné balenie obsahuje tieto položky:

- Táto brožúra („Každá rodina s Fabryho chorobou má vlastný príbeh“) – jej cieľom je pomôcť vám pochopiť, ako sa Fabryho choroba odovzdáva v rodinách a prečo je kontaktovanie rodinných príslušníkov také dôležité a obsahuje aj niekoľko tipov, o čom je potrebné hovoriť.
- Brožúra „Tvorba rodokmeňa Fabryho choroby“ – papierový nástroj, ktorý vám pomôže nakresliť váš rodokmeň a zistiť, ktorých rodinných príslušníkov máte kontaktovať v súvislosti s Fabryho chorobou. Rodokmeň vám môže pomôcť vytvoriť váš lekár alebo, ak chcete, môžete si ho vytvoriť sami. K dispozícii je aj online verzia na stránke: [www.fabryfamilytree.sk](http://www.fabryfamilytree.sk), ktorá môže byť ešte praktickejšia, pretože tento nástroj sám nakreslí rodokmeň a označí príbuzných s rizikom Fabryho choroby.
- Súbor letákov „Naša rodina a Fabryho choroba“ – môžete ich dať rodinným príslušníkom, ktorí by sa potenciálne mali nechať otestovať na Fabryho chorobu. Tento leták obsahuje informácie o Fabryho chorobe a odtrhávaciu časť, ktorú si môžete vziať k lekárovi ako pomôcku na začatie rozhovoru o vyšetrení Fabryho choroby. Tu nájdete verziu na stiahnutie: [www.fabryfamilytree.sk](http://www.fabryfamilytree.sk)

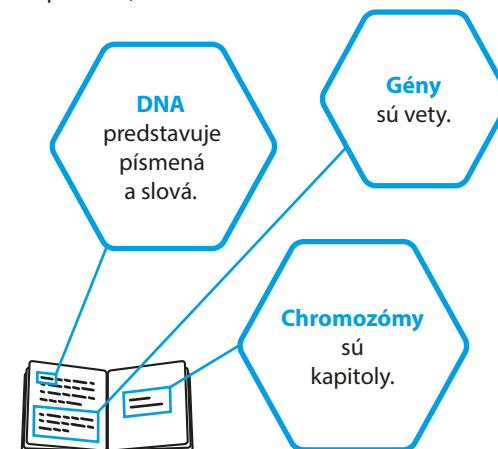
Ak potrebujete ďalšiu podporu, pozrite sa na stránku: [www.fabryfamilytree.sk](http://www.fabryfamilytree.sk) alebo sa porozprávajte s niekým zo svojho tímu zdravotníkov.

# Čo spôsobuje Fabryho chorobu?

## Jednoduchý sprievodca genetikou<sup>12,13</sup>

Každá bunka vášho tela je naprogramovaná tak, aby pracovala určitým spôsobom, napríklad pomáha s trávením, udržiava tep srdca alebo bojuje proti infekciám. Na to, aby svoju prácu vykonávala správne, potrebuje každá bunka súbor pokynov. Tieto pokyny obsahuje DNA, ktorú bunka dokáže „prečítať“. Gén je časť DNA, v ktorej je naprogramovaný jeden konkrétny pokyn. Samotné gény sú zoskupené do samostatných jednotiek nazývaných chromozómy.

Môžete si to predstaviť ako inštruktážnu príručku, kde:



Niekedy dôjde v DNA k zmenám – nazývajú sa mutácie (varianty). Môžete si ich predstaviť ako nesprávne napísané slová – jedno nesprávne písmeno môže úplne zmeniť význam slova.

ČAS  
ČAJ

## Genetika Fabryho choroby<sup>1,7</sup>

Fabryho choroba je spôsobená rôznymi mutáciami v géne nazývanom GLA, ktorý obsahuje pokyny na výrobu určitého enzýmu ( $\alpha$ -galaktozidázy A). Za normálnych okolností tento enzým pomáha štiepiť určité sacharidovo-tukové látky (glykosfingolipidy) v bunkách nášho tela – v prípade mutácií však nemôže robiť svoju prácu. To vedie k hromadeniu týchto látok, čo spôsobuje príznaky Fabryho choroby.

# Ako sa Fabryho choroba odovzdáva v rodinách?

Gén GLA a Fabryho mutácie sa nachádzajú na chromozóme X, preto sa Fabryho choroba nazýva „porucha spojená s chromozómom X“.<sup>14</sup>

Fabryho choroba môže postihnúť mužov aj ženy, ale pravdepodobnosť, že otec alebo matka ďalej odovzdá Fabryho mutáciu, nie je rovnaká.<sup>7,14</sup>

Závisí to od chromozómov, ktoré odovzdajú svojim deťom.<sup>14</sup>

## Deď sa Fabryho choroba vždy? <sup>7,15</sup>

Fabryho choroba a jej mutácie sa najčastejšie dedia od rodiča. V zriedkavých prípadoch nemusia byť Fabryho mutácie zdedené, ale môžu sa objaviť spontánne a byť jedinečné pre danú osobu – sú známe ako de novo mutácie. Táto osoba však môže preniesť chorobu na svoje deti.

## Chromozómy X a Y určujú pohlavie človeka:<sup>14</sup>



### Ženy majú dva chromozómy X

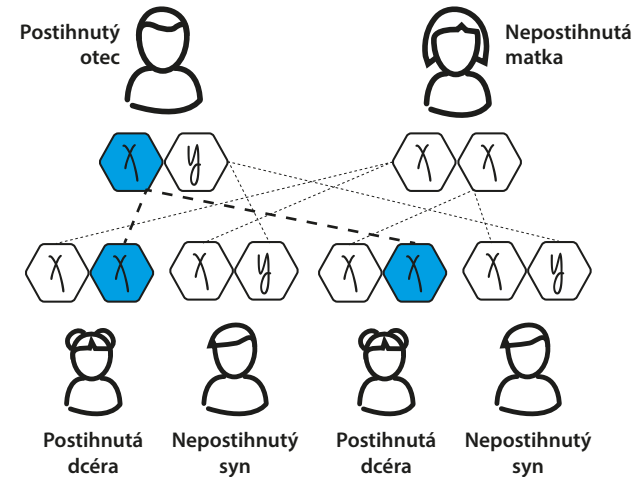
– synovia a dcéry náhodne dostanú jeden z týchto chromozómov X.



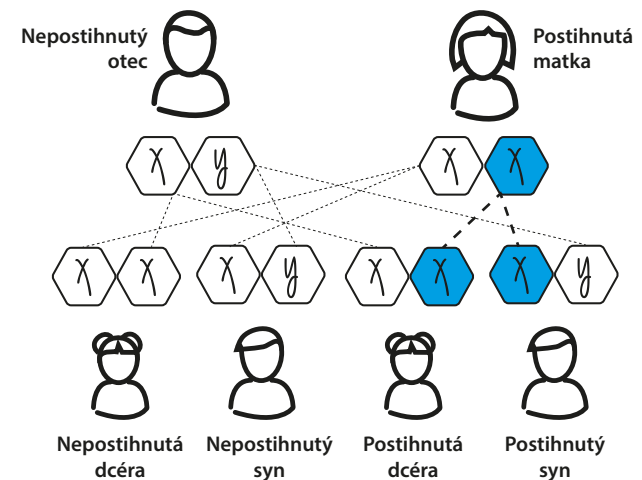
### Muži majú jeden chromozóm X a

jeden chromozóm Y – synovia dostanú chromozóm Y a dcéry chromozóm X.

Otec postihnutý Fabryho chorobou odovzdá Fabryho mutáciu všetkým svojim dcéram, ale žiadnemu zo svojich synov:<sup>14</sup>



○ Dôvodom je, že otec má iba jeden chromozóm X, ktorý musí obsahovať Fabryho mutáciu – jeho dcéry ho zdedia, ale jeho synovia nie (tí zdedia jeho chromozóm Y).

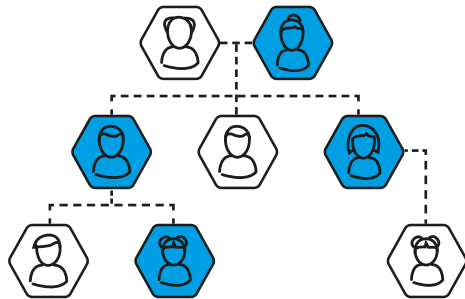


Matka postihnutá Fabryho chorobou má šancu 50 : 50, že odovzdá Fabryho mutáciu niektorej zo svojich dcér alebo synov:<sup>14</sup>

○ Dôvodom je, že matka má dva chromozómy X, pričom svojim deťom môže náhodne odovzdať buď chromozóm X s Fabryho mutáciou, alebo chromozóm X bez Fabryho mutácie.

# Akú rolu môžete hrať v príbehu Fabryho choroby vo vlastnej rodine?

Genetika a dedičnosť Fabryho choroby znamenajú, že **je možné, že vaši rodinní príslušníci majú Fabryho mutáciu.**



## Vy im môžete pomôcť.

Príznaky Fabryho choroby môžu byť ťažko rozpoznateľné, takže niektorí ľudia s touto chorobou nie sú nikdy diagnostikovaní a iní sú diagnostikovaní s veľkým oneskorením (priemer je 15 rokov).<sup>1,2,11</sup>

Tým, že sa podelíte o vlastný príbeh Fabryho choroby, môžete svojim rodinným príslušníkom pomôcť vyhnúť sa tomu.<sup>3</sup>

Ale nejde iba o diagnózu. Keďže Fabryho choroba je progresívne ochorenie, časom sa zhoršuje.<sup>1</sup> Vďaka vám môžu ľudia, ktorí majú mutáciu, ťažiť z včasného odhalenia a liečby, čo môže pre nich znamenať potenciálne zdravšiu budúcnosť.<sup>4-6</sup>

Fabryho choroba môže byť vo vašej rodine. Zistite, kto je rizikový, a uistite sa, že o tom vie.

Prvým krokom, ako im pomôcť, je zistiť, kto **môže** mať Fabryho mutáciu – to sú vaši rizikovní príbuzní, ktorých by ste mali kontaktovať. Môžete to urobiť s pomocou niekoho zo svojho tímu zdravotníkov, ale chceme vám tiež poskytnúť materiály, aby ste to dokázali urobiť sami. Papierový nástroj „Tvorba rodokmeňa Fabryho choroby“ vám pomôže zistiť, s kým je dôležité sa porozprávať. Prípadne je k dispozícii online nástroj, ktorý urobí prácu za vás tým, že automaticky označí rizikových príbuzných vo vašom rodokmeni.

## Ďalším krokom je porozprávať sa s nimi.

# Ako začať rozhovor

Neexistuje nič také ako „priemerná“ rodina.

Každý človek má svoj vlastný spôsob komunikácie s rodinou a inak to nie je ani v prípade rozhovoru o Fabryho chorobe. Niektorí ľudia to môžu urobiť osobne alebo telefonicky, zatiaľ čo iní by radšej uprednostnili internet alebo list – je to úplne na vás. Ak nemáte istotu, člen vášho tímu zdravotníkov vám môže poradiť, ako sa k tejto situácii postaviť. Ak je pre vás ťažké nájsť správne slová, môžete si zo stránok [www.fabryfamilytree.sk](http://www.fabryfamilytree.sk) stiahnuť vopred napísaný list, ktorý vám pomôže začať.

Letáky „Naša rodina a Fabryho choroba“ môžu byť dobrým zdrojom, ktorý vám pomôže vysvetliť Fabryho chorobu vašej rodine. Môže tiež pomôcť vašim rodinným príslušníkom pochopiť, prečo potrebujú vedieť o Fabryho chorobe a čo majú robiť ďalej.

Niektoré dôležité témy, ktorým sa treba venovať pri rozhovore s rizikovými príbuznými (všetky tieto informácie sú uvedené aj v letáku „Naša rodina a Fabryho choroba“):

- Fabryho choroba je ochorenie, ktoré môže byť spojené s rôznymi príznakmi. Dokonca aj členovia tej istej rodiny môžu mať veľmi odlišné skúsenosti s príznakmi (leták „Naša rodina a Fabryho choroba“ obsahuje užitočný diagram).<sup>1,2,7-10</sup>
- Na základe spôsobu odovzdávania Fabryho choroby v rodinách a vášho rodokmeňa je možné, že u nich existuje riziko Fabryho choroby.<sup>14</sup>
- Pomocou genetického testu, zvyčajne formou výteru zo sliznice ústnej dutiny z vnútornej strany tváre pomocou vatovej tyčinky, odberu krvi alebo inej vzorky tkaniva, by malo byť možné zistiť, či sú nositeľmi Fabryho mutácie.<sup>7,16</sup>
- Existujú možnosti liečby Fabryho choroby, a keďže Fabryho choroba sa môže časom zhoršovať, liečba v ranom štádiu môže mať zdravotné prínosy.<sup>4-6</sup>

Ak potrebujete ďalšiu podporu, pozrite sa na stránke: [www.fabryfamilytree.sk](http://www.fabryfamilytree.sk) alebo sa porozprávajte s niekým zo svojho tímu zdravotníkov.

# Aké sú ďalšie kroky pre mojich príbuzných?

Ak sa chcú vaši rodinní príslušníci dozvedieť viac o Fabryho chorobe alebo sa nechať otestovať, ich ďalším krokom by mala byť návšteva zdravotníckeho pracovníka. V závislosti od individuálnej situácie to môže byť:

- váš lekár, genetický poradca alebo člen vášho tímu zdravotníkov,
- lekár, ku ktorému ich odporučí váš lekár,
- ich lekár, ku ktorému si zoberú odtrhávaciú časť letáka „Naša rodina a Fabryho choroba“ a ktorý ich môže odporučiť ďalej.



Môžu sa porozprávať so zdravotníckym pracovníkom, ktorý pravdepodobne posúdi potenciálne riziko, že majú Fabryho chorobu, vysvetlí im podstatu genetických testov vrátane potenciálnych výhod a nevýhod a zabezpečí testovanie, ak je to vhodné a želajú si to.



Genetické testy sa zvyčajne vykonávajú formou výteru zo sliznice ústnej dutiny z vnútornej strany tváre pomocou vatovej tyčinky, odberu krvi alebo inej vzorky tkaniva.<sup>16</sup> Vykonávajú sa testy, v ktorých sa budú hľadať mutácie spojené s Fabryho chorobou.<sup>7</sup>



Ak sa nájde Fabryho mutácia, ich lekársky tím sa s nimi porozpráva o tejto chorobe a o tom, ako sa dá zvládnuť a aké sú jej možné dôsledky.

# Fabryho choroba môže postihnúť vašich príbuzných

Uistite sa, že to vedia a nechajú sa vyšetriť

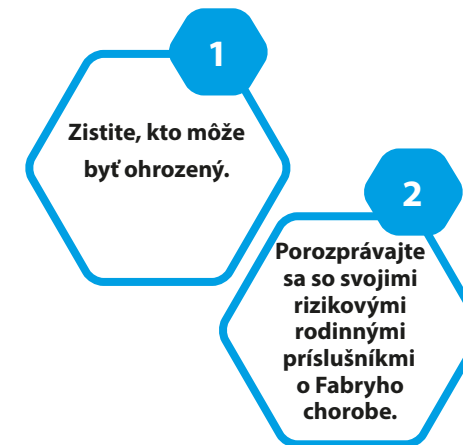
Fabryho choroba sa zvyčajne odovzdáva v rodinách – niektorí z vašich príbuzných môžu mať Fabryho chorobu a ešte to nemusia vedieť. Môžete im pomôcť, a to iba v dvoch krokoch – s podporou svojho tímu zdravotníkov a/alebo tohto balíka a online nástroja „Tvorba rodokmeňa Fabryho choroby“.

Vaši príbuzní sa potom môžu rozhodnúť začať proces vyšetrení výskytu Fabryho choroby. Ak ju majú, možno ste im pomohli vyhnúť sa dlhšej ceste k diagnostike.<sup>1,3</sup>

Možno ste im tiež pomohli začať s liečbou choroby v skoršom štádiu, a tým potenciálne zlepšiť ich zdravie v budúcnosti.<sup>4,6</sup>

Dokonca aj tí, ktorí sa rozhodnú netestovať sa na Fabryho chorobu, budú možno lepšie pripravení, ak sa objavia jej príznaky. Informovanie lekárskeho tímu o tom, že v rodine je Fabryho choroba, môže pomôcť pri rýchlejšej diagnostike.

**Každá rodina s Fabryho chorobou má vlastný príbeh. Váš príbeh Fabryho choroby by im mohol pomôcť.**



# Každá rodina s Fabryho chorobou má **vlastný príbeh**

Keď sa môj brat dozvedel, že Fabryho choroba sa môže dediť v rodinách, postaral sa o to, aby o tom všetci vedeli a nechali sa otestovať. Kvôli nám bol silný a tí z nás, ktorí majú Fabryho chorobu, už nemusia podstupovať toľko ťažkostí pri diagnostike ako on.

## **Akú rolu môžete hrať v príbehu Fabryho choroby vo vlastnej rodine?**

**Ďalšie informácie** a prístup k nástrojom, ktoré môžu pomôcť vašej rodine, nájdete na stránke:

[www.fabryfamilytree.sk](http://www.fabryfamilytree.sk)



Odmietnutie zodpovednosti: Toto balenie a podporné materiály vám pomôžu nájsť rodinných príslušníkov, ktorí môžu mať Fabryho chorobu. V žiadnom prípade nenaznačujú diagnózu Fabryho choroby. Akákoľvek dotknutá osoba by sa mala porozprávať so zdravotníckym pracovníkom.

Fotografia a príbeh slúžia iba na ilustračné účely. Vybrazená osoba nie je rodinným príslušníkom osoby s Fabryho chorobou.

## **Použitá literatúra:**

**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 A & Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. K dispozícii na adrese: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [naposledy navštívené v auguste 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.** DNA, genes, chromosomes and mutations. Genetic Alliance UK. K dispozícii na adrese: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations/> [naposledy navštívené v auguste 2019] **13.** What is a gene? Genetic Home Reference. K dispozícii na adrese: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene> [naposledy navštívené v auguste 2019] **14.** How is Fabry Disease Inherited. National Fabry Disease Foundation. K dispozícii na adrese: <https://www.fabrydisease.org/index.php/about-fabry-disease/fabry-disease-inheritance> [naposledy navštívené v auguste 2019] **15.** Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338-46. **16.** How is genetic testing done? Genetics Home Reference. K dispozícii na adrese: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [naposledy navštívené v auguste 2019]

NP-NN-ALL-00031019 SK 03 Dátum prípravy: júl 2020