

Vážený lekár,

Váš pacient bol označený ako potenciálne rizikový z hľadiska Fabryho choroby prostredníctvom analýzy rodokmeňa jeho príbuzného, u ktorého bola diagnostikovaná Fabryho choroba.

Fabryho choroba je genetická porucha s dedičnosťou spojenou s chromozómom X.¹ Je to progresívna multisystémová porucha, ktorá môže spôsobiť závažnú chorobnosť a úmrtnosť u mužov aj žien.^{1,2}

Fabryho chorobu môže byť ťažké diagnostikovať pre jej zriedkavosť, prekrývanie sa s bežnejšími ochoreniami a variabilitu príznakov – dokonca aj v rámci rodiny.^{1,3-7} Môže byť nedostatočne diagnostikovaná a často je nesprávne diagnostikovaná s priemerným diagnostickým oneskorením 15 rokov.^{1,3,4} Vzhľadom na jej progresívny charakter sa predpokladá, že včasná intervencia pomáha predchádzať progresii ochorenia a vedie k zlepšeniu zdravotných výsledkov.^{2,8,9}

Ďalšie informácie o Fabryho chorobe nájdete na stránke:

www.fabryfamilytree.sk.

Na základe vyššie uvedeného by bolo vhodné, aby ste začali proces vyšetrení Fabryho choroby, a to buď priamo, alebo prostredníctvom odporúčania. K dispozícii je prediktívne genetické testovanie. Môže byť vhodné preskúmať riziko Fabryho choroby u pacienta a podľa možnosti mu poskytnúť genetické poradenstvo.