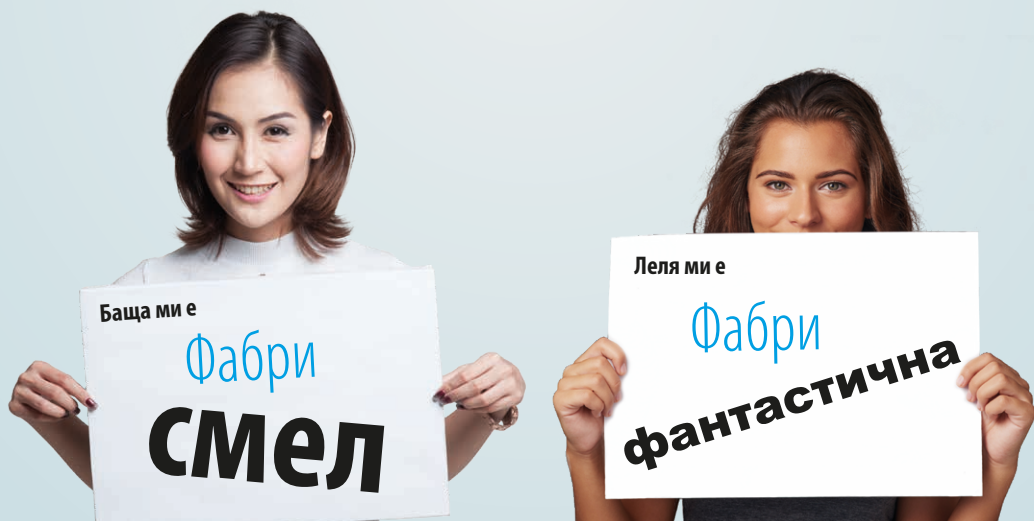




Всяко семейство с Фабри има **история за разказване**

Каква роля можете да играете в семейната ви история за Фабри?



Отказ от отговорност: Този пакет и помощни материали са предназначени да ви помогнат да намерите членове на семейството, които може да имат Фабри. Те по никакъв начин не са предположение за диагноза болест на Фабри. Всяко засегнато лице трябва да говори със здравен специалист.

Снимките са само с илюстративна цел; изобразените лица не са членове на семейството на някой с Фабри.

 **Amicus**
Therapeutics®

Силата на Вашата История

Както може би вече имате опит, пътят до поставяне на диагноза болест на Фабри може да бъде дълъг и труден, често да включва консултации с множество специалисти и в някои случаи неправилни диагнози.^{1,2}

Вашата история за Фабри има силата да помага на другите да избегнат това и може да ги доведе до по-добро здраве в бъдеще.³⁻⁶

Как?

Може би вече знаете, че Фабри е генетично заболяване, което може да се предава на поколенията в семейството.

Знаете ли, че средно на всеки човек с болест на Фабри, има поне 5-ма други членове от семейството, които също могат да бъдат диагностицирани с това състояние?³



Това означава, че **може да имате деца, родители, братя и сестри, лели, чичовци или братовчеди, които също имат Фабри, но все още не знаят.** Вие бихте могли да им помогнете.

Може да имате засегнати членове на семейството, които все още не изпитват симптоми.⁷

Други вече може да изпитват симптоми, но да не осъзнават каква е причината. Важно е да знаете, че симптомите, които те изпитват, може да са различни от вашите.⁷⁻¹⁰

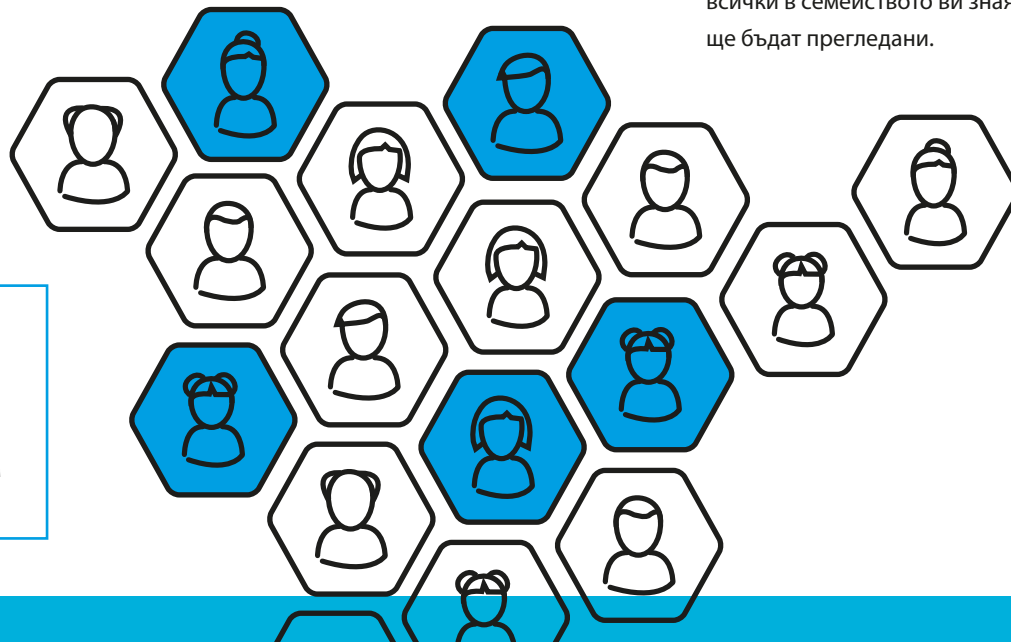
Разнообразието на симптомите на Фабри и това, че те нерядко се припокриват с по-често срещани състояния, допринася за забавянето и трудностите при поставяне на диагноза.^{1,2,11} Да бъдете тествани за Фабри или дори да знаете, че има Фабри в семейството, може да помогне да се опрости пътят до диагнозата. По-ранното откриване също така би могло да означава, че засегнатите лица могат да получат необходимата подкрепа и лечение по-рано и така да се помогне за овладяване на болестта, което води потенциално до по-здравословно бъдеще.⁴⁻⁶

Знанието е сила

Като повишавате осведомеността и образовате семейството си за болестта на Фабри, потенциално бихте могли да помогнете на множество хора да получат подкрепата и лечението, от които се нуждаят.

Подходът към семейството ви за разговор относно реалностите на Фабри може и да не е лесен за някои от вас. Но вашият екип за здравни грижи може да ви подкрепи и ние се надяваме, че тази брошура и помощните материали ще ви помогнат. **Помнете, че никой не би могъл по-добре да говори за Фабри със семейството ви освен вас.**

Всяко семейство с Фабри има история за разказване. Вашата история с Фабри може да помогне на другите семейства. Започнете разговори и се уверете, че всички в семейството ви знаят за Фабри и ще бъдат прегледани.



Как можем да ви подкрепим

Тази брошура е част от материалите, които ви се предоставят, за да ви помогне да разберете риска от Фабри в рамките на вашето семейство и да ви насърчи да обсъдите болестта на Фабри с роднините си.

Пълният комплект материали съдържа:

- Настоящата брошура („**Всяко семейство с Фабри има история за разказване**“) – която цели да ви помогне да разберете как се предава Фабри в семействата, защо е толкова важно да се свържете с членовете на вашето семейство и някои насоки за какво да се говори
- Брошурата „**Съставяне на родословно дърво за Фабри**“ – е материал, който да ви помогне да създадете родословното си дърво и да разберете с кои членове на вашето семейство трябва да се свържете за Фабри. Вашият лекар може да ви помогне за попълването или ако предпочитате, можете да я попълните самостоятелно. Онлайн версия е налична и тук www.fabryfamilytree-bg.com, която може да е по-лесна за използване, тъй като брошурата ще ви помогне да създадете дървото и ще обозначи за вас роднините, които може да са изложени на риск от Фабри
- Набор от листовки „**Нашето семейство и Фабри**“ – можете да ги дадете на членовете на вашето семейство, които потенциално трябва да бъдат изследвани за Фабри. Тази листовка съдържа информация за болестта на Фабри и откъсваща се част, която може да бъде занесена на личния лекар, за да се започне разговор относно изследване за Фабри. Можете да намерите версия за изтегляне тук www.fabryfamilytree-bg.com

За допълнителна помощ, моля, разгледайте www.fabryfamilytree-bg.com или говорете с член на вашия екип за здравни грижи

Какво причинява Фабри?

Лесно ръководство по генетика^{12,13}

Всяка клетка на тялото е програмирана да функционира по определен начин, например да помага при храносмилането, да поддържа ритъма на сърцето ви или да се бори с инфекциите. За да си върши работата правилно, всяка една клетка се нуждае от набор от инструкции. ДНК-то се „чете“ от клетката и предоставя този набор от инструкции. Генът е част от ДНК, която програмира една специфична инструкция. Самите гени са групирани в отделни единици, наречени хромозоми.

Можете приемете това като ръководство с инструкции, където:



Понякога има промени в ДНК – те се наричат мутации (варианти). Можете да ги възприемете като думи с правописни грешки – една грешна буква може напълно да промени значението на думата.

ВИД
ВИР

Генетиката на Фабри^{1,7}

Фабри се причинява от различни мутации в ген, наречен GLA, който дава инструкции за производството на ензим (алфа-галактозидаза А). Обикновено този ензим помага за разграждането на някои гликолипидни вещества (гликофинголипи) в клетките на нашето тяло – но наличието на мутации означават, че той не може да си свърши работата. Това води до натрупване на тези вещества и причинява симптомите на Фабри.

Как се предава Фабри в семействата?

Генът GLA и мутациите на Фабри се намират на X хромозомата и затова Фабри е наричана „X-свързано заболяване“.¹⁴

И мъжете, и жените могат да бъдат засегнати от Фабри, но вероятността един баща или една майка да предаде на децата си мутацията на Фабри не е еднаква.^{7,14}

Зависи от хромозомите, които те предават на децата си.¹⁴

Фабри винаги ли се наследява?^{7,15}

Болезтта на Фабри и нейните мутации най-често се наследяват от родител. В редки случаи може да не е наследствена, мутациите на Фабри тогава могат да се появят спонтанно и да са уникални за индивида – те са известни като де-ново мутации. Въпреки това този индивид все пак може да бъде в състояние да предаде болестта на децата си.

X и Y хромозомите определят пола на човек:¹⁴



Жените имат две X хромозоми

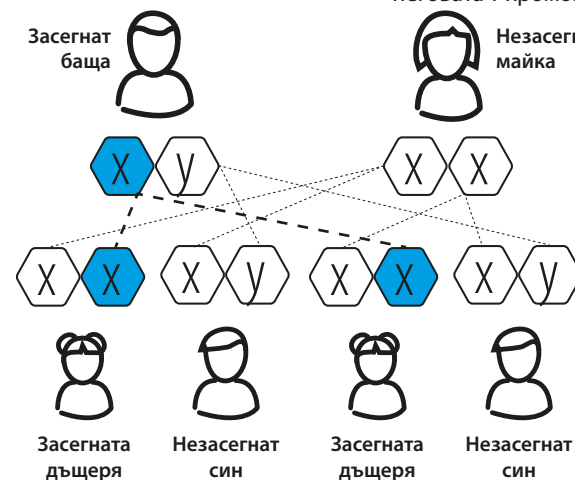
– синовете и дъщерите им ще получат произволно една от тези X хромозоми



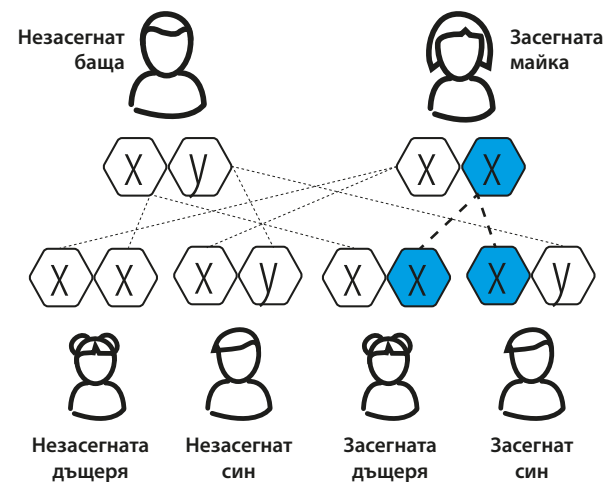
Мъжете имат една X и една Y хромозома

– синовете ще получат Y хромозомата, а дъщерите X хромозомата

Баща, засегнат от болестта на Фабри, ще предаде мутацията на Фабри на всичките си дъщери, но на никой от синовете си:¹⁴



Това е така, защото бащата има само една хромозома X, която трябва да съдържа мутацията на Фабри – дъщерите му ще я наследят, а синовете му не (те ще наследят неговата Y хромозома)

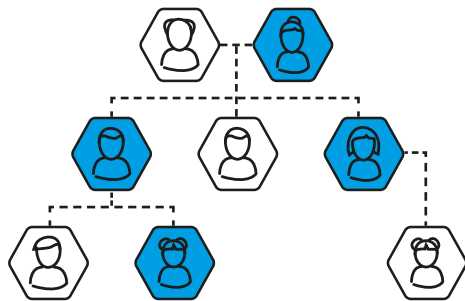


Майка, засегната от болестта на Фабри, има вероятност 50:50 да предаде мутацията на Фабри на някоя от дъщерите или синовете си:¹⁴

Това е така, защото майката има две X хромозоми, като или X хромозома с мутация на Фабри, или X хромозома без мутация на Фабри може да се предаде на децата ѝ на случаен принцип

Каква роля можете да играете в семейната ви история за Фабри?

Генетиката и унаследяването на Фабри означават, че **е възможно да имате членове на семейството, носители на мутацията на Фабри.**



Бихте могли да им помогнете.

Симптомите на Фабри може да бъдат трудни за разпознаване и така някои хора с болестта никога не се диагностицират, а при други има голямо забавяне (средно 15 години).^{1,2,11} Като споделите своята история за Фабри, можете да помогнете на членовете на вашето семейство да избегнат това.³

Но не става въпрос само за диагностицирането. Болестта на Фабри е прогресивно заболяване и се влошава с течение на времето.¹ Можете да помогнете, като дадете възможност на хората носители на мутация да се възползват от ранно откриване и лечение, което би означавало потенциално по-добро здраве в бъдеще.⁴⁻⁶

Може да има Фабри в семейството ви. Открийте кой е изложен на риск и се уверете, че те знаят

Първата стъпка в тяхна помощ е да се разбере кой **може** да има мутация на Фабри – това са рисковите ви роднини, с които трябва да се свържете. Можете да направите това със съдействието на някой от вашия екип за здравни грижи. Ние също се опитваме да ви подпомогнем, за може да го направите сами. Брошурата „Съставяне на родословно дърво за Фабри“ е материал, който може да Ви помогне да разберете с кого е важно да говорите. Като алтернативна възможност онлайн помощния инструмент може да свърши работата вместо вас, като автоматично подчертае рисковите роднини в родословното Ви дърво.

Следващата стъпка е да говорите с тях.

Започване на разговори

Няма такова понятие като „средно“ семейство

Всеки има собствен начин да общува със семейството си - да се говори за Фабри не е по-различно. Някои хора може да го направят лице в лице или по телефона, докато други биха предпочели да го направят онлайн или чрез писмо – изборът е изцяло ваш. Ако не сте сигурни, член на вашия екип за здравни грижи може да ви посъветва как да подходите към ситуацията. Ако се затруднявате да намерите правилните думи, можете да изтеглите от линка предварително написано писмо, за да ви помогне да започнете www.fabryfamilytree-bg.com.

Листовките „Нашето семейство и Фабри“ могат да бъдат добър източник, който да ви помогне да обясните Фабри на семейството си. Те могат да помогнат на членовете на вашето семейство да разберат защо трябва да са запознати и наясно с Фабри и какво да правят по-нататък.

Някои важни акценти трябва да се разгледат при разговор с рискови роднини (всички те са обхванати в листовката „Нашето семейство и Фабри“):

- Фабри е състояние, което може да бъде свързано с голямо разнообразие от симптоми, дори членове на едно и също семейство могат да имат много различни прояви на симптомите (в листовката „Нашето семейство и Фабри“ има полезна диаграма)^{1,2,7-10}
- В зависимост от това как Фабри се предава в семействата и вашето родословно дърво, е възможно те да са изложени на риск от Фабри¹⁴
- Генетичен тест, обикновено с проба от устната кухина, кръв или друга тъканна проба, може да им покаже дали носят мутация на Фабри^{7,16}
- Съществуват възможности за лечение на болестта на Фабри и тъй като тя може да се влоши с течение на времето, лечението в ранна фаза може да има ползи в повлияването на заболяването и прогнозата⁴⁻⁶

За допълнителна помощ, моля, разгледайте www.fabryfamilytree-bg.com или говорете с член на вашия екип за здравни грижи

Какви са следващите стъпки за моите роднини?

Ако членовете на вашето семейство биха искали да разберат повече за Фабри или да бъдат тествани, следващата стъпка за тях е да отидат и да се срещнат със здравен специалист. В зависимост от конкретната ситуация това може да бъде:

- Вашият личен лекар, генетичен консултант или член на вашия екип за здравни грижи
- Някой, към когото ги насочи вашият лекар
- Да занесат откъсващата се част от листовката „Нашето семейство и Фабри“ на техния личен лекар, който може да ги насочи за консултация.



Те могат да проведат дискусия със здравен специалист, който вероятно ще прецени потенциалния им риск за Фабри, ще обясни естеството на генетичните тестове, включително потенциалните предимства и недостатъци, и ще уреди тест, ако това е целесъобразно и ако те го желаят.



Генетичните тестове обикновено се извършват с проба от устната кухина (материал на тампон), кръв или друга тъканна проба.¹⁶ Тестовете ще се извършат, за да се открият мутации, свързани с Фабри.⁷



Ако се открие мутация на Фабри, техният медицински екип ще обсъди по-подробно болестта, как да се овладява и евентуалните последици.

Фабри може да засегне вашите роднини

Уверете се, че те знаят това и ще се прегледат

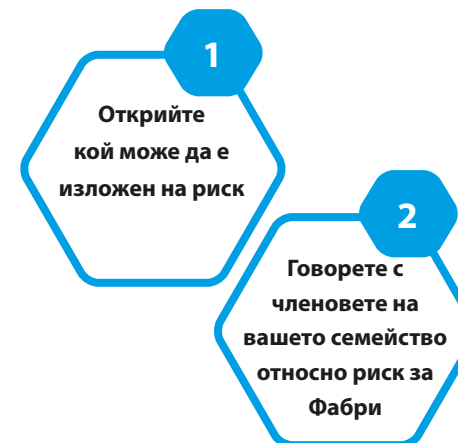
Фабри по принцип се предава в семействата – някои от роднините ви биха могли да имат Фабри и още да не знаят. Можете да им помогнете с две стъпки – с помощта на вашия екип за здравни грижи и/или този комплект материали и онлайн инструмента „Съставяне на родословно дърво за Фабри“.

Вашите роднини тогава могат да изберат да започнат изследвания и преглед, за да проверят дали те имат или нямат Фабри. Ако го направят, може да сте им помогнали да избегнат дългия път до диагнозата.^{1,3}

Може също да сте им помогнали да започнат да контролират заболяването си в по-ранен етап и потенциално да подобрят бъдещото си здраве.⁴⁻⁶

Дори и тези, които изберат да не бъдат тествани за Фабри, биха могли да бъдат по-добре подготвени, ако развият симптоми на Фабри. Като споделите на медицински екип, че има болест на Фабри в семейството ви, те може да ви помогнат за поставянето на диагноза.

Всяко семейство с Фабри има история за разказване. Вашата история с Фабри може да помогне на нечия друга.



Всяко семейство с Фабри има **история за разказване**

Щом брат ми разбра, че Фабри може да се предава в семействата, той направи необходимото всички да научат и да се тестват. Той беше опора за нас, а на тези от нас, които имат Фабри, няма да се наложи да достигнат до диагноза толкова трудно, колкото него.

Каква роля можете да играете в семейната си история за Фабри?

За повече информация и достъп до материали, които да помогнат на семейството ви, посетете:

www.fabryfamilytree-bg.com



Отказ от отговорност: Този пакет и помощни материали са предназначени да ви помогнат да намерите членове на семейството, които може да имат Фабри. Те по никакъв начин не са предположение за диагноза за болест на Фабри. Всяко засегнато лице трябва да говори със здравен специалист.

Снимката и историята са само с илюстративна цел; изображеното лице не е член на семейството на някой с болест на Фабри.

Източници:

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*. Налична на: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [Последен достъп през август 2019 г.] 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. Налична на: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations/> [Последен достъп през август 2019 г.] 13. What is a gene? Genetic Home Reference. Налична на: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene> [Последен достъп през август 2019 г.] 14. How is Fabry Disease Inherited. National Fabry Disease Foundation. Налична на: <https://www.fabrydisease.org/index.php/about-fabry-disease/fabry-disease-inheritance> [Последен достъп през август 2019 г.] 15. Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338-46. 16. How is genetic testing done? Genetics Home Reference. Налична на: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [Последен достъп през август 2019 г.]



Представител за България:
Генесис Фарма България ЕООД,
бул. „Драган Цанков“ 36, ет.7, офис 702, София 1040, България
тел.: +359 2 969 3227, факс: +359 2 969 3228
Email: phvgpr@genesispfarmagroup.com