

Скъпа/и

Както може би знаеш или все още не, диагностицираха ме с болестта на Фабри. Болестта на Фабри се причинява от генетични мутации, които могат да се предават в поколенията на едно семейство. Направих схема на нашето родословно дърво. Може да си изложен/а на риск от развитие на болестта на Фабри, но това не означава непременно, че я имаш.

Болестта на Фабри засяга както мъжете, така и жените. Тя може да причини множество симптоми и да засегне повечето части от тялото. Видът, началото и тежестта на симптомите могат да са различни за всеки човек, дори за хората в едно и също семейство. Болестта на Фабри е прогресираща, влошава се с времето, причинява потенциално сериозни проблеми и може да е животозастрашаваща – но може да не е така при всеки.

Причината за болестта на Фабри са генетични мутации. Мутациите са като правописни грешки в инструкциите, които казват на клетките в тялото какво да правят. При хората с болестта на Фабри един ензим, който обикновено разгражда определени глюкозно-липидни вещества в клетките на тялото, не функционира правилно поради мутация. Това води до натрупване на глюкозно-липидни вещества, което причинява проблемите и симптомите на болестта на Фабри.

Мутациите, свързани с болестта на Фабри, са в гена GLA на X хромозомата. Жените имат две X хромозоми и предават едната на децата си на случаен принцип: така ако майката на едно дете има болест на Фабри, има 50/50 вероятност нейният син или дъщеря да наследи мутацията. Мъжете имат една X хромозома и една Y хромозома; X хромозомата се наследява от дъщерите им, а Y хромозомата – от синовете им. Това означава, че един мъж с болестта на Фабри ще предаде мутацията на всичките си дъщери, но не и на синовете си.

Ако искаш, може да бъдеш тестван/а, за да видиш дали имаш мутацията, водеща до болестта на Фабри. Това става с генетичен тест, обикновено чрез проба, взета от натривка от вътрешната страна на бузата, кръвна или друга тъканна проба. Ако имаш притеснения относно тестването, можеш да ги обсъдиш с твоя лекар или с друго медицинско лице, което се грижи за здравето ти. Тестът би могъл да спести дългото време в процеса на диагностициране – за някои пациенти установяването на болестта на Фабри може да отнеме средно 15 години. Често отнема толкова много време до диагностицирането, защото болестта на Фабри е рядка, симптомите са най-различни и са подобни на тези на по-широко разпространени заболявания. Това може да означава също, че при някои хора никога не се стига до диагноза. Тъй като болестта на Фабри може да се влоши с времето, тестването би могло да помогне за диагнозата и да се повлияе на болестта, което може да доведе до по-добро здравословно състояние в бъдеще. Съществуват различни възможности за лечение.

Ако искаш да се подложиш на тест или да научиш повече за риска от развитие болестта на Фабри, трябва да се консултираш със здравен специалист. Това може да е моят лекар или някой, към когото той може да те насочи – или ти можеш да занесеш това писмо на личния си лекар.

За повече информация относно болестта на Фабри, включително нейните симптоми и как се предава в поколенията, виж

www.fabryfamilytree.com

Това примерно писмо е съставено от Amicus Therapeutics Ltd за хора с болестта на Фабри, желаещи да се обърнат към членове на своите семейства, които е възможно да са с риск за развитие на тази болест. То може да бъде променено по преценка на лицето, както то намери за добре.

