

# Нашето семейство И Фабри



Получавате тази листовка, защото някой от семейството ви е диагностициран с болест на Фабри. Фабри е генетично заболяване, което може да бъде предадено на поколенията в семейството. В зависимост от това как се предава Фабри и родословното дърво на роднината ви, е възможно да сте изложени на риск за Фабри. Това обаче не означава непременно, че имате заболяването.



## Какво е Фабри?

Фабри засяга всеки по различен начин, някои хора с Фабри не изпитват симптоми, други са тежко засегнати, а останалите попадат някъде между тях.<sup>1</sup>

Фабри има потенциал да засегне по-голямата част от тялото, но проявените симптоми може да варират между отделните индивиди – дори и тези в рамките на едно и също семейство.<sup>1-6</sup> Симптомите могат да се развият и да се влошат с течение на времето, което евентуално да доведе до сериозни или животозастрашаващи усложнения – това няма да е така при всеки.<sup>1</sup>

Ако имате Фабри, може да имате или все още да нямате симптоми.

## Какво причинява симптомите на Фабри?

Хората с Фабри имат генетични мутации (варианти), които водят до неправилно функциониране на определен ензим (алфа-галактозидаза А).<sup>1,6</sup> Обикновено ензимът помага за разграждането на някои въглехидратно-липидни вещества (гликофинголипиди) в клетките на нашето тяло.<sup>1,6</sup>

При хората с Фабри въглехидратно-липидните вещества се натрупват в органите, причинявайки проблеми и симптомите на Фабри.<sup>1,6</sup>


### Какво са генетичните мутации?<sup>7</sup>

Генетичната информация се съхранява в ДНК, като дава инструкции и указва на всяка клетка в тялото ви какво да прави. В ДНК могат да се появят мутации (промени) и това води до грешки в инструкциите

**За повече информация за болестта на Фабри и как се предава в семействата, моля посетете [www.fabryfamilytree-bg.com](http://www.fabryfamilytree-bg.com) или говорете със здравен специалист**




# Какви са симптомите на болестта на Фабри?




**ОЧИ**<sup>1</sup>

- Спираловидно образуване в роговицата на окото
- Катаракти на Фабри



**СЪРЦЕ**<sup>1,2,8</sup>

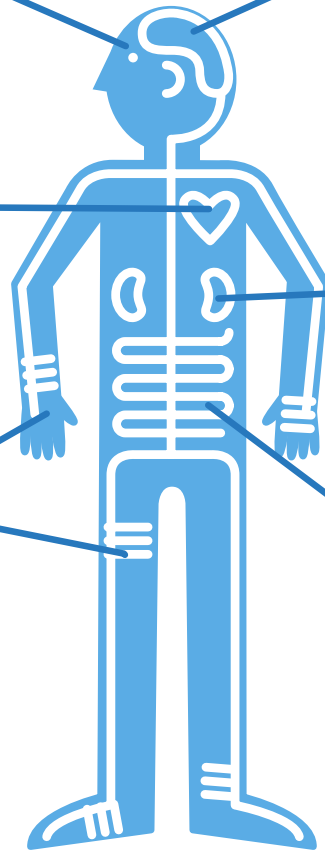
- Неравномерен сърдечен ритъм (бърз или бавен)
- Сърдечен пристъп или сърдечна недостатъчност
- Уголемяване на сърцето



**КОЖА**<sup>1</sup>


- Потене по-малко от нормалното или неспособност за потене
- Малки тъмни червени петна по кожата, наречени ангиокератоми, по-специално в зоната между пъпа и коленете

В резултат на симптомите и вероятно поради самото заболяване хората с Фабри могат да развият също: депресия; тревожност; пристъпи на паника и социални проблеми<sup>2</sup>




**НЕРВНА СИСТЕМА**<sup>1,9</sup>

- Болка
- Загуба на слуха, звънене в ушите
- Непоносимост към горещина, студ, или физически усилия
- Преходен исхемичен пристъп (ТИА) и инсулт
- Болка в дланите и стъпалата
- Световъртеж/замайване



**БЪБРЕЦИ**<sup>1</sup>

- Протеин в урината
- Намалена бъбречна функция
- Бъбречна недостатъчност



**СТОМАШНО-ЧРЕВЕН ТРАКТ**<sup>1,2</sup>

- Гадене, повръщане, крампи и диария
- Болка/подуване след хранене, засищане след малко количество храна
- Запек
- Трудно контролиране на телото

## Защо трябва да обмислите тестване за **Фабри**?

Може да обмислите разговор със здравен специалист за вашето изследване за Фабри. Причината е, че болестта е установена при ваш роднина и във основа на това как се предава в семействата и родословното дърво на вашия роднина, е възможно да сте изложени на риск от Фабри. Това обаче не означава непременно, че имате заболяването.

Симптомите на Фабри могат да бъдат трудни за разпознаване поради тяхното разнообразие, припокриването им с често срещани състояния и защото Фабри е рядко заболяване.<sup>1,10,11</sup> Това означава, че някои хора може никога да не бъдат диагностицирани, други трябва да се срещнат с няколко специалисти и може да бъдат погрешно диагностицирани, преди да се постави правилната диагноза за Фабри.<sup>1,10,11</sup>

Дългото забавяне при диагностицирането на Фабри е често и средно е 15 години – тестването може да Ви спаси от тази диагностична одисея.<sup>1,10,11</sup>

Тъй като болестта на Фабри може да се влоши с течение на времето, по-ранното диагностициране и получаването на помощ също означава, че ще забавите или спрете влошаване на заболяването, и това да доведе до по-здравословно състояние в бъдеще.<sup>2,12,13</sup>

Предимствата и недостатъците на тестването могат да бъдат обсъдени със здравните специалисти.

Ако решите да не се тествате, е важно да знаете, че Фабри е във вашето семейство и винаги трябва да информирате вашия медицински екип за здравни грижи, ако се появят някакви здравословни проблеми. Като споделите с медицинския екип, че болестта на Фабри е в семейството ви, може да помогнете за поставянето на диагноза.

**Говорете със здравен  
специалист за това кой от  
семейството ви може да е  
изложен на риск от Фабри**





# следващи стъпки

## Какви са следващите стъпки, ако се интересувате от тестване?

Ако искате да научите повече за Фабри или да бъдете тествани, следващата стъпка е да отидете на консултация със здравен специалист. В зависимост от вашата индивидуална ситуация това може да бъде:

- **Лекарят на вашия(та) роднина, генетичен консултант или член на неговия екип за здравни грижи**
- **Някой, към когото ви насочва лекарят на вашия роднина**
- **Като занесете откъсващата се част от тази листовка на вашия личен лекар, който може да ви насочи**



Обсъдете със здравен специалист, който трябва да прецени вашият риск за Фабри; да обясни естеството на генетичните тестове, включително потенциалните предимства и недостатъци; и да ви назначи тест, ако това е целесъобразно и ако вие желаете.



Ако дадете съгласие, може да се направи генетичен тест, за да се търсят мутации, свързани с Фабри.<sup>6</sup> Тестът обикновено се извършва с вземане на проба с тампон от устната кухина, вземане на кръв или друга тъканна проба.<sup>14</sup>



Ако се открие мутация за болест на Фабри, вашият медицински екип ще говори подробно с вас за болестта, всички евентуални последици и как да се овладява, включително и възможностите за лечение.

## Получаване на подкрепа

Ако искате да научите повече за болестта на Фабри и нейната генетика, моля, посетете [www.fabryfamilytree-bg.com](https://www.fabryfamilytree-bg.com)

Има и организации за хора и семейства с Фабри, които могат да предложат подкрепа:

- Национален алианс на хора с редки болести <https://rare-bg.com>
- Федерация Български Пациентски Форум <https://www.fbpf.org>

### Свържете се със здравен специалист относно потенциалния риск от болест на Фабри за вас.

Лечебни заведения с утвърдена Специализирана комисия за лечение на Болест на Фабри:

МБАЛ „Лозенец“, София  
Телефон за контакти: 02 9607 394,  
Проф. Е. Паскалев

УМБАЛ „Александровска“, София  
Телефон за контакти: 02 9230 240,  
Доц. М. Любомирова

СБАЛДБ „Проф. Д-р Иван Митев“, София  
Телефон за контакти: 02 8154 242,  
Доц. Д. Авджиева

## Говорете със здравен специалист за това кой от семейството ви може да е изложен на риск от Фабри



**Отказ от отговорност:** Тази листовка ви е изпратена, защото е възможно да сте изложени на риск от заболяването Фабри, в зависимост от това как се предава Фабри и родословното дърво на роднината ви. Това обаче не означава непременно, че имате заболяването и по никакъв начин не е предположение за диагноза за болест на Фабри. Всяко засегнато лице трябва се консултира със здравен специалист.

### Източници

1. Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30 2. Oritz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427 3. Cammarata G, et al. Biomed Res Int. 2015;504784 4. Laney DA. Mol Genet Metab. 2019;126(2):S90-91 5. Yamamoto S et al. Intern Med. 2019;58(4):603-607 6. Laney DA, et al. J Genet Couns. 2013;22(5):555-564 7. 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.] 8. Yousef Z et al. Eur Heart J. 2013;34(11):802-808 9. Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338-346 10. Hilz MJ et al. Dig Liver Dis. 2018;50(5):429-437 11. Hoffmann B & Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440-447 12. Mehta A & Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. Налична на: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [Последен достъп през август 2019 г.] 13. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117. 14. How is genetic testing done? Genetics Home Reference. Налична на: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [Последен достъп през август 2019 г.]

Уважаеми(а) г-н (г-жо) лекар,

Вашият пациент е бил обозначен като рисков за болестта на Фабри, базирано на родословен анализ на неговите роднини, които са били диагностицирани с Фабри.

Фабри е генетично заболяване с X-свързано унаследяване.<sup>1</sup> Това е прогресивно, мултисистемно заболяване, което може да причини сериозно увреждане на организма и смъртност при мъжете и жените.<sup>1,2</sup>

Болестта на Фабри може да бъде трудна за диагностициране поради това, че е рядка болест, припокриването с други често срещани заболявания поради разнообразието на симптомите – дори и в рамките на едно семейство.<sup>1,3-7</sup> Тя може да бъде недостатъчно диагностицирана. Често е погрешно диагностицирана със средно забавяне на диагнозата от 15 години.<sup>1,3,4</sup> Поради нейния прогресивен характер се смята, че ранната диагноза и лечение помагат за предотвратяване на прогресията на болестта и по-добри резултати общо за здравето на болния.<sup>2,8,9</sup>

За повече информация относно Фабри, моля, посетете

[www.fabryfamilytree-bg.com](http://www.fabryfamilytree-bg.com)

Въз основа на горепосоченото може да искате да започнете изследвания за Фабри, инициирани от вас или чрез насочване от здравен специалист. Съществува прогнозен генетичен тест. Може да се наложи да се преразгледа рискът от Фабри за пациента и където е възможно, да се направи генетична консултация.