



Varje familj med Fabry har en **historia att berätta**
Vilken roll kan du spela i din familjs Fabry-historia?



Ansvarsfriskrivning: Det här paketet och stödmaterialet är utformade för att hjälpa dig att hitta familjemedlemmar som kan ha Fabry. De antyder inte på något sätt en diagnos av Fabrys sjukdom. Alla berörda personer bör prata med sjukvårdspersonal.

Fotografier är endast för illustrativa ändamål; de avbildade personerna är inte familjemedlemmar till någon med Fabry.

 **Amicus**
Therapeutics®

Kraften i din historia

Som du kanske har upplevt kan vägen till en diagnos av Fabrys sjukdom vara lång och svår, ofta med flera specialister och potentiellt felaktiga diagnoser.^{1,2}

Din Fabry-historia har kraft att hjälpa andra att undvika detta och kan potentiellt leda dem till en hälsosammare framtid.³⁻⁶

Hur?

Du kanske redan vet att Fabry är en genetisk störning som kan ärvas i en familj.

Men visste du att för varje person med Fabry så kan i genomsnitt minst 5 andra familjemedlemmar också diagnostiseras med tillståndet?³

Du kan ha drabbade familjemedlemmar som ännu inte upplever symtom.⁷

Andra kanske redan har symtom men inte inser vad orsaken är. Det är viktigt att veta att deras upplevelse av symtom kan skilja sig från din.⁷⁻¹⁰

Variationen i Fabry-symtomen och att de ofta är samma som vid mer vanliga tillstånd bidrar till förseningar och svårigheter att komma fram till en diagnos.^{1,2,11} Att testas för Fabry eller ens veta att Fabry finns i familjen kan hjälpa till att förenkla en persons väg till diagnos. Tidigare upptäckt kan också innebära att de drabbade kan få det stöd och den behandling de behöver tidigare, vilket hjälper till att hantera sjukdomen – och leder till en potentiellt hälsosammare framtid.⁴⁻⁶

Kunskap är makt

Genom att öka medvetenheten om och utbilda din familj om Fabry kan du eventuellt hjälpa fler människor att få det stöd och den behandling de behöver.

Att kontakta din familj för att prata om fakta angående Fabry kanske inte är lätt för vissa, men ditt sjukvårdsteam kan stödja dig och vi hoppas att den här broschyren och stödmaterialet kommer att vara till hjälp. **Kom ihåg att det inte finns någon bättre som kan prata om Fabry med din familj än du.**

Varje familj med Fabry har en historia att berätta. Din Fabry-historia kan hjälpa dem. Inled samtal och se till att alla i din familj känner till Fabry och blir testade.



Detta innebär att **du kan ha barn, föräldrar, syskon, mosttrar/fastrar, morbröder/farbröder eller kusiner som också har Fabry men ännu inte vet om det.** Du kan hjälpa dem.



Hur vi kan stödja dig

Den här broschyren är en del av ett paket som tillhandahålls för att hjälpa dig att förstå risken för Fabry i din familj och uppmuntra dig att samtala om Fabrys sjukdom med dina släktingar.

Hela paketet innehåller:

- Den här broschyren (**"Varje familj med Fabry har en historia att berätta"**) – som syftar till att hjälpa dig att förstå hur Fabry ärvs i familjer, varför det är så viktigt att kontakta familjemedlemmar och några tips om vad du ska prata om
- "Fabrys släkträdsbyggare"** – ett pappersverktyg som hjälper dig att rita ditt släkktred och ta reda på vilka av dina familjemedlemmar som bör kontaktas angående Fabry. Din läkare kan hjälpa dig att göra detta eller om du föredrar det kan du göra det själv. En onlineversion finns också här www.fabryfamilytree.se, som kan vara lättare att använda eftersom verktyget ritar trädet åt dig och markerar släktingar som kan vara i riskzonen för Fabry
- En uppsättning av häftena **"Vår familj och Fabry"** – som du kan ge till dem av dina familjemedlemmar som potentiellt bör testas för Fabry.
www.fabryfamilytree.se

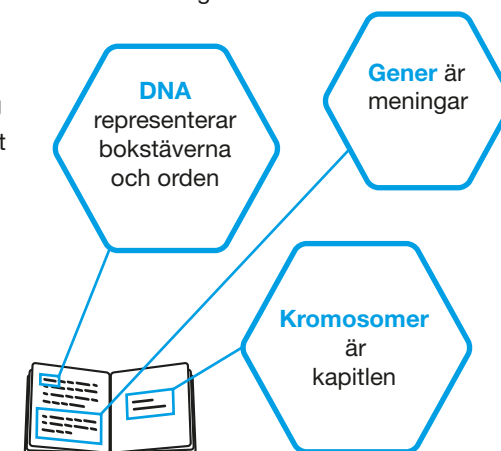
För ytterligare stöd, se www.fabryfamilytree.se

Vad orsakar Fabry?

En enkel guide till genetik^{12,13}

Varje cell i din kropp är programmerad att arbeta på ett visst sätt, till exempel för att hjälpa till med matsmältningen, hålla igång ditt hjärta eller bekämpa infektioner. För att göra sitt jobb ordentligt behöver varje cell en uppsättning instruktioner. DNA "läses" av cellen och ger dessa instruktioner. En gen är en del av DNA som programmerar en specifik instruktion. Generna själva är grupperade i separata enheter som kallas kromosomer.

Du kan tänka på detta som en bruksanvisning där:



Ibland förekommer förändringar i DNA – dessa kallas mutationer (varianter). Du kan tänka på dessa som felstavade ord – en felaktig bokstav kan helt ändra ordets betydelse.

BI
BIT

Genetiken i Fabry^{1,7}

Fabry orsakas av en mängd olika mutationer i en gen som kallas GLA som ger instruktionerna för att skapa ett enzym (a-galaktosidas A). Normalt hjälper detta enzym till att bryta ner vissa sockerfettssubstanser (glykosfingolipider) i kroppens celler – men mutationerna betyder att det inte kan göra sitt jobb. Detta leder till ansamling av de ämnen som orsakar symtomen på Fabry.

Hur ärvs Fabry i familjer?

GLA-genen och Fabry-mutationerna finns på X-kromosomen och därför kallas Fabry en "X-länkad sjukdom".¹⁴

Både män och kvinnor kan drabbas av Fabry men sannolikheten för att en pappa eller en mamma vidarebefordrar Fabry-mutationen är inte densamma.^{7,14}

Det beror på kromosomerna som de överför till sina barn.¹⁴

Ärvs Fabry alltid?^{7,15}

Fabry och dess mutationer ärvs oftast från en förälder. I sällsynta fall kanske den inte ärvs, Fabry-mutationerna kan uppstå spontant och vara unika för individen – dessa kallas för de novo-mutationer. Men denna person kan fortfarande överföra sjukdomen till sina barn.

X- och Y-kromosomerna bestämmer en persons kön:¹⁴

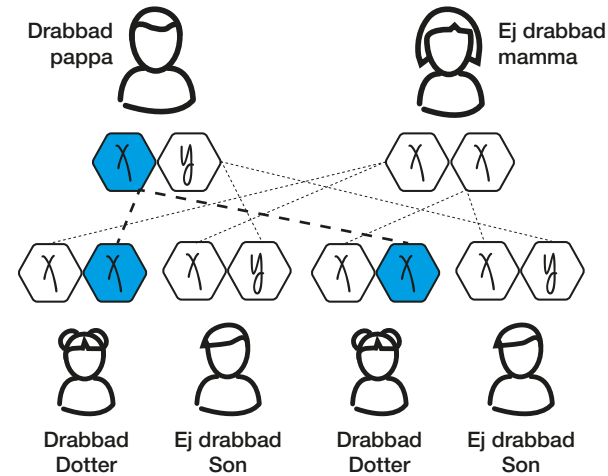


Kvinnor har två X-kromosomer – söner och döttrar kommer slumpmässigt att få en av dessa X-kromosomer

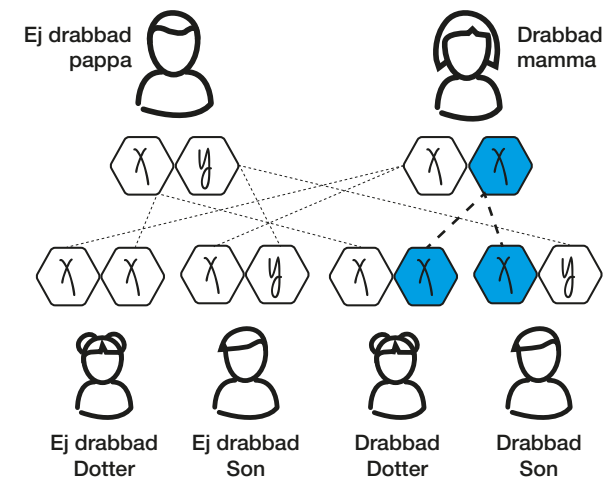


Män har en X- och en Y-kromosom – söner kommer att få Y-kromosomen och döttrar X-kromosomen

En pappa som drabbats av Fabrys sjukdom kommer att vidarebefordra Fabry-mutationen till alla sina döttrar men inte till någon av hans söner:¹⁴



○ Detta beror på att pappan bara har en X-kromosom som måste innehålla Fabry-mutationen – hans döttrar kommer att ära denna, men inte hans söner (de kommer att ära hans Y-kromosom)

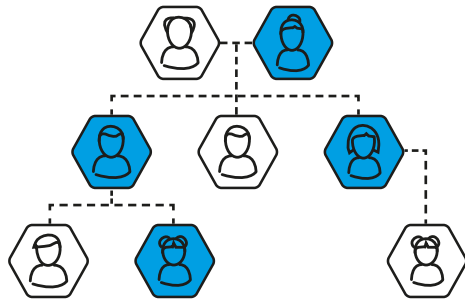


En mamma som drabbats av Fabrys sjukdom har 50:50 risk att överföra Fabry-mutationen till någon av hennes döttrar eller söner:¹⁴

○ Detta beror på att modern har två X-kromosomer och antingen X-kromosomen med Fabry-mutationen eller X-kromosomen utan Fabry-mutationen kan överföras slumpmässigt till hennes barn

Vilken roll kan du spela i din familjs Fabry-historia?

Genetiken och arvet i Fabry innebär att **det är möjligt att du har familjemedlemmar som har Fabry-mutationen.**



Det första steget för att hjälpa dem är att ta reda på vem som **kan** ha en Fabry-mutation – dessa är dina släktingar i riskzonen som bör kontaktas. Du kan göra detta med hjälp av någon i ditt sjukvårdsteam, men vi har också försökt att utrusta dig för att kunna göra det på egen hand. Pappersverktyget "Fabrys släktredsbyggare" kan hjälpa dig att ta reda på vem det är viktigt att prata med. Alternativt kan onlineverktyget göra jobbet åt dig och automatiskt markera de släktingar som är i riskzonen i ditt släkträd.

Nästa steg är att prata med dem.

Du kan hjälpa dem.

Fabry-symtom kan vara svåra att känna igen och därför diagnostiseras vissa personer aldrig med sjukdomen, medan andra upplever långa förseningar (genomsnittet är 15 år).^{1,2,11} Genom att dela din Fabry-historia kan du hjälpa dina familjemedlemmar att undvika detta.³

Men det handlar inte bara om diagnos. Eftersom Fabry är en progressiv sjukdom blir den värre med tiden.¹ Du kan hjälpa till att skapa en möjlighet för dem som har en mutation att dra nytta av tidig upptäckt och behandling som kan innebära en potentiellt hälsosammare framtid.⁴⁻⁶

Fabry kan finnas i din familj. Ta reda på vem som är i riskzonen och se till att de vet om det

Inleda samtal

Det finns inget sådant som en "vanlig" familj

Alla har sitt eget sätt att kommunicera med sin familj och att prata om Fabry är inte annorlunda. Vissa kan göra det ansikte mot ansikte eller via telefon, medan andra föredrar att göra det online eller via ett brev – det är helt ditt val. Om du är osäker kan en medlem av ditt sjukvårdsteam ge dig råd om hur du ska hantera situationen. Om du har svårt att hitta rätt ord kan du ladda ner ett förskrivet brev för att komma igång här www.fabryfamilytree.se.

Häftena "Vår familj och Fabry" kan vara en bra resurs för att hjälpa dig att förklara Fabry för din familj. De kan också hjälpa dina familjemedlemmar att förstå varför de måste känna till Fabry och vad de ska göra härnäst.

Några viktiga saker att ta upp när du pratar med släktingar som är i riskzonen (alla dessa ingår i häftet "Vår familj och Fabry"):

- Fabry är ett tillstånd som kan förknippas med en mängd olika symtom, även medlemmar i samma familj kan ha mycket olika upplevelser av symtom (häftet "Vår familj och Fabry" har ett användbart diagram)^{1,2,7-10}
- Baserat på hur Fabry ärvs inom familjer och ditt släkträd, är det möjligt att de är i riskzonen för Fabry¹⁴
- Ett genetiskt test, vanligtvis på en kindtopps, blod eller annat vävnadsprov, bör kunna berätta för dem om de har en Fabry-mutation^{7,16}
- Det finns behandlingsalternativ för Fabrys sjukdom och eftersom Fabry kan bli värre med tiden kan behandling i ett tidigt skede ha hälsofördelar⁴⁻⁶

För ytterligare stöd, se www.fabryfamilytree.se eller tala med en medlem i ditt sjukvårdsteam

Vilka är nästa steg för mina släktingar?

Om dina familjemedlemmar vill ta reda på mer om Fabry eller testas är nästa steg för dem att besöka sjukvårdspersonal. Beroende på den individuella situationen kan detta vara:

- Din läkare, en genetisk rådgivare eller en medlem av ditt sjukvårdsteam
- Någon som din läkare remitterar dem till
- Ta med avrivningsdelen i häftet "Vår familj och Fabry" till deras egen läkare, som kan remittera dem vidare



De kan ha ett samtal med sjukvårdspersonal, som sannolikt kommer att bedöma deras potentiella risk för att ha Fabry, förklara hur de genetiska testerna går till inklusive potentiella för- och nackdelar och ordna ett test om det är lämpligt och om de önskar det.



Genetiska tester utförs vanligtvis på en kindtopps, blod eller annat vävnadsprov.¹⁶ Tester kommer att utföras för att leta efter mutationer associerade med Fabry.⁷



Om en Fabry-mutation hittas kommer deras medicinska team att prata mer om sjukdomen, hur man hanterar den och eventuella konsekvenser.

Fabry kan påverka dina släktingar

Se till att de vet om det och testas

Fabry ärvs vanligtvis i familjer – en del av dina släktingar kan ha Fabry utan att veta om det ännu. Du kan hjälpa dem i bara två steg – med stöd av ditt sjukvårdsteam och/eller detta paket och onlineverktyget "Fabrys familjeträdsbyggare".



Dina släktingar kan sedan välja att inleda processen med att kontrollera om de har Fabry eller inte. Om de gör det kan du ha hjälpt dem att undvika en lång väg till diagnos.^{1,3}

Du kanske också hjälper dem att börja hantera sin sjukdom i ett tidigare skede och potentiellt förbättra deras framtida hälsa.⁴⁻⁶

Även de som väljer att inte testas för Fabry kan vara bättre utrustade om Fabry-symtom utvecklas. Att informera ett sjukvårdsteam om att Fabry-sjukdomen finns i familjen kan hjälpa till att få en diagnos.

Varje familj med Fabry har en historia att berätta. Din Fabry-historia kan hjälpa dem.

Varje familj med Fabry har en **historia att berätta**

När min bror förstod att Fabry kunde ärvas i familjer såg han till att alla var medvetna och blev testade. Han var stark för oss, och de av oss som har Fabry behöver inte ha det så svårt att försöka få en diagnos som han hade.

Vilken roll kan du spela i din familjs Fabry-historia?

För mer information och tillgång till verktyg som kan hjälpa din familj, besök:

www.fabryfamilytree.se



Ansvarsfriskrivning: Det här paketet och stödmaterialen är utformade för att hjälpa dig att hitta familjemedlemmar som kan ha Fabry. De antyder inte på något sätt en diagnos av Fabrys sjukdom.

Fotografiet och historien är endast för illustrativa ändamål; den avbildade personen är inte familjemedlem till någon med Fabry.

Referenser:

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

NP-NN-ALL-00031019. Datum för utarbetande: Oktober 2019