

# Vår familj och Fabry



Du får det här häftet eftersom någon i din familj har diagnostiserats med Fabrys sjukdom. Fabry är ett genetiskt tillstånd som kan ärvas i en familj i generationer. Baserat på hur Fabry ärvs och din släktings släktträd, är det möjligt att du är i riskzonen för Fabry. Men det behöver inte betyda att du har sjukdomen.



# Vad är **Fabry**?

Fabry påverkar alla på olika sätt, vissa personer med Fabry upplever inga symtom, andra påverkas svårt och alla andra hamnar någonstans däremellan.<sup>1</sup>

Fabry har potential att påverka större delen av kroppen, men upplevelsen av symtom kan variera mellan individer – även de inom samma familj.<sup>1-6</sup> Symtom kan utvecklas och förvärras med tiden, vilket kan leda till allvarliga eller livshotande komplikationer – även om detta inte är fallet för alla.<sup>1</sup>

Om du har Fabry kanske du redan har haft symtom eller också inte.

## Vad orsakar symtom av **Fabry**?

Personer med Fabry har genetiska mutationer (varianter) som resulterar i att ett visst enzym (a-galaktosidas A) inte fungerar som det ska.<sup>1,6</sup> Normalt hjälper enzymet till att bryta ner vissa sockerfettssubstanser (glykosfingolipider) i kroppens celler.<sup>1,6</sup>

Hos personer med Fabry ansamlas sockerfettssubstanser och orsakar problem och symtomen på Fabry.<sup>1,6</sup>

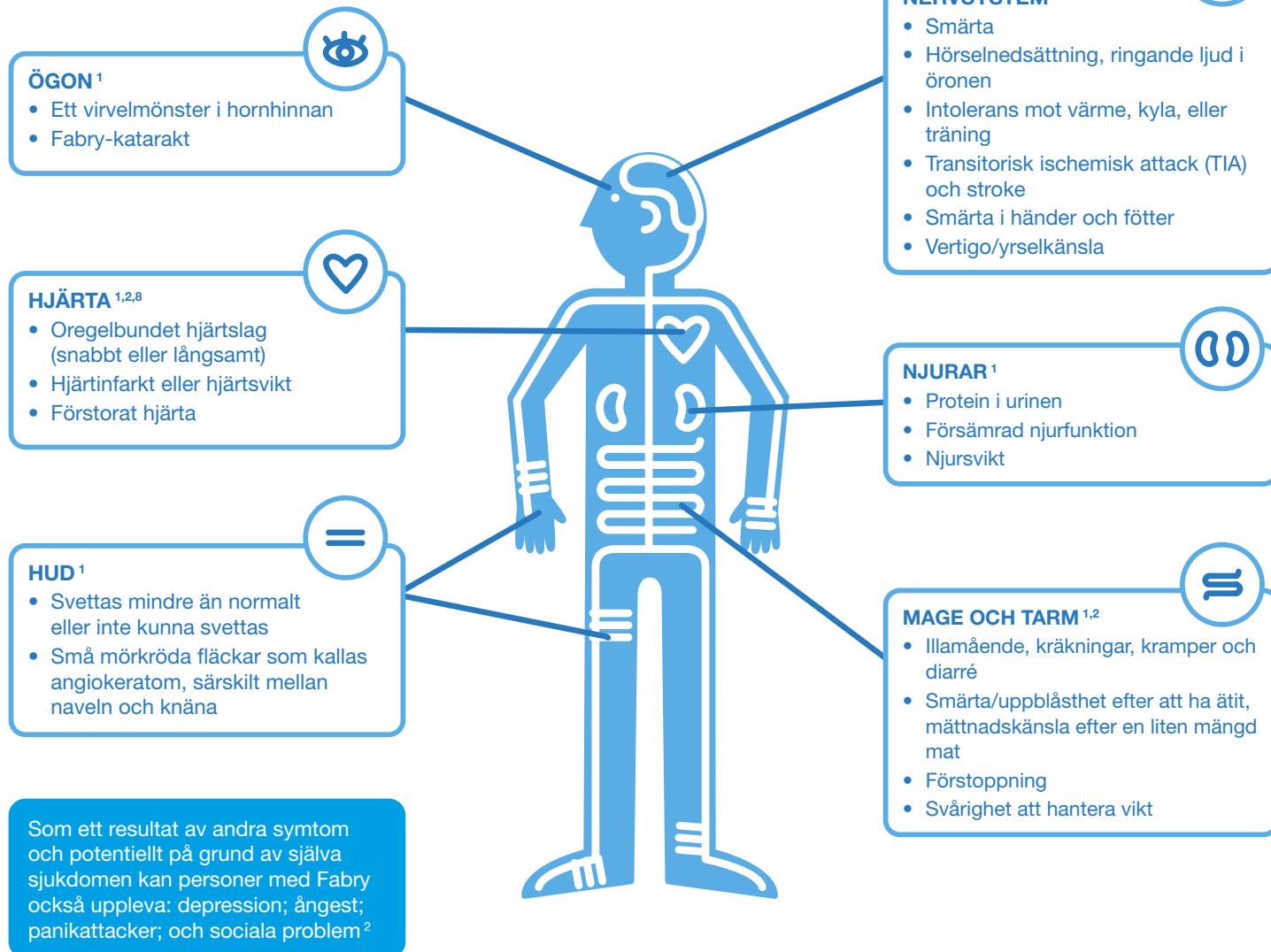
### Vad är genetiska mutationer?<sup>7</sup>

Genetisk information lagras i DNA, som ger instruktioner som talar om för varje cell i din kropp vad de ska göra. Mutationer kan förekomma i DNA, dessa är fel i instruktionerna

För mer information om  
Fabry och hur det ärvs  
i familjer, besök  
[www.fabryfamilytree.se](http://www.fabryfamilytree.se)



# Vilka är symtomen på **Fabry**?



# Varför bör du överväga att testas för **Fabry**?

Du kanske vill överväga att prata med sjukvårdspersonal om att testas för Fabry. Detta beror på att det har identifierats hos en släkting och baserat på hur det ärvs i familjer och din släktings släktträd, är det möjligt att du kan vara i riskzonen för Fabry. Men det behöver inte betyda att du har sjukdomen.

Fabry-symtom kan vara svåra att känna igen på grund av hur varierande det kan vara, överlappningen med vanligare tillstånd och hur sällsynt Fabry är.<sup>1,10,11</sup> Det betyder att vissa människor aldrig får en diagnos, andra måste träffa flera specialister och kan bli felaktigt diagnostiserade innan rätt Fabry-diagnos ges.<sup>1,10,11</sup>

Långa förseningar för diagnos är vanliga vid Fabry, en genomsnittlig försening är 15 år – att testas kan rädda dig från denna mödosamma väg till diagnos.<sup>1,10,11</sup>

Eftersom Fabry kan bli värre med tiden kan att känna till den tidigare och få hjälp också innebära att du kan bromsa eller förhindra att sjukdomen förvärras, vilket kan leda till en hälsosammare framtid.<sup>2,12,13</sup>

För- och nackdelarna med att testas kan diskuteras med sjukvårdspersonal.

Om du väljer att inte testas är det fortfarande viktigt för dig att veta att Fabry finns i din familj och du bör alltid berätta för ditt sjukvårdsteam om du själv har några hälsoproblem. Att informera ett sjukvårdsteam om att Fabry-sjukdomen finns i familjen kan hjälpa till att få en diagnos.





**Ansvarsfriskrivning:** Det här häftet skickades till dig eftersom det är möjligt att du kan vara i riskzonen för Fabry baserat på hur Fabry ärvs i familjer och din släktings släkträd. Men detta betyder inte nödvändigtvis att du har sjukdomen, och det antyder inte på något sätt en diagnos av Fabrys sjukdom. Alla berörda personer bör prata med sjukvårdspersonal.

#### Referenser

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. Finns på: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations/> [besökt senast i augusti 2019] 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®. Finns på: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [besökt senast i augusti 2019] 13. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117. 14. How is genetic testing done? Genetics Home Reference. Finns på: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [besökt senast i augusti 2019]