

Fabrys sjukdom & din familj

Lär dig mer om hur Fabrys sjukdom kan ärvas
i familjer och vad du kan göra för att
stötta dina släktingar



Ansvarsfriskrivning: Denna broschyr har finansierats av Amicus Therapeutics.
Den är utformad för att hjälpa dig att prata med familjemedlemmar om Fabrys sjukdom.
Den antyder inte på något sätt en diagnos av Fabrys sjukdom för någon person.
Alla berörda personer bör prata med sjukvården.

NP-NN-SE-00021025 | Date of preparation: September 2025

Din **Fabry-diagnos** kan hjälpa din familj

Som du kanske har upplevt kan resan till diagnosen för Fabrys sjukdom vara lång och svår och involverar ofta många läkare, möten och tester.^{1,2}

Nu när du har fått diagnosen Fabrys sjukdom kan du kanske hjälpa andra familjemedlemmar att ta reda på om de också har Fabrys sjukdom.

Hur kan din diagnos hjälpa dina släktingar?

Du kanske redan vet att Fabrys sjukdom är en genetisk sjukdom som kan överföras från generation till generation i en familj. Men visste du att för varje person med Fabrys sjukdom kan i genomsnitt minst fem andra familjemedlemmar också ha sjukdomen?³

Nu när du vet om att du har Fabrys sjukdom betyder det att du kan ha barn, föräldrar, syskon, kusiner, mostrar, fastrar samt mor- eller farbröder som också har Fabrys sjukdom men som ännu inte vet om det. Du kan hjälpa dem.



Du kan ha familjemedlemmar med Fabrys sjukdom som inte upplever symtom.⁴ Andra kanske upplever symtom men kanske inte förstår de bakomliggande orsakerna. Det är viktigt att veta att deras upplevelse av symtom kan skilja sig från dina upplevelser.⁴⁻⁷

Varje person med Fabrys sjukdom kan ha olika symtom – och symtomen liknar ofta andra vanligare tillstånd. Detta innebär att det kan ta lång tid att få rätt diagnos.^{1,2,8} Att bli testad för Fabrys sjukdom eller ens veta om att Fabrys sjukdom finns i släkten kan hjälpa någon att få sin diagnos tidigare.

Detta är viktigt eftersom Fabrys sjukdom är progressiv, vilket innebär att den kan bli värre med tiden. Med en diagnos kan personer få det stöd de behöver för att hantera sitt tillstånd, vilket kan inkludera behandling.^{1,9-11}

Kunskap är makt

Genom att se till att din familj känner till din Fabry-diagnos och berätta för dem att Fabrys sjukdom kan ärvas från föräldrar till barn kan du eventuellt hjälpa andra släktingar att få stöd och behandling.

Att berätta för din familj om din Fabry-diagnos kan verka skrämmande – och därför har vi tagit fram detta häfte som ett stöd. Tala med sjukvården om du eller din familj har några frågor om Fabrys sjukdom.

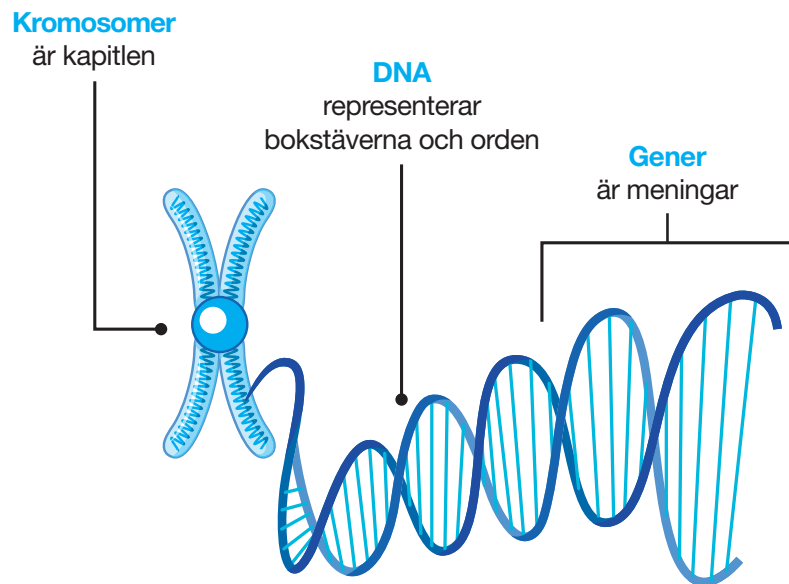
Vid frågor om Fabrys sjukdom, tala med sjukvården.

Vad orsakar **Fabrys sjukdom**?

En nybörjarguide till genetik^{12,13}

Varje cell i din kropp är programmerad för att fungera på ett visst sätt – till exempel för att hjälpa till med matsmältningen, se till att hjärtat slår eller bekämpa infektioner. För att göra sitt jobb ordentligt behöver varje enskild cell ha en viss uppsättning instruktioner. Cellen ”läser av” DNA och ger instruktioner. En gen är en del av DNA som programmerar en specifik instruktion. Generna i sig är grupperade i separata enheter som kallas kromosomer.

Du kan tänka på detta som en bruksanvisning där:



Ibland sker det förändringar i DNA. Du kan tänka på det som felstavade ord – en enda felaktig bokstav kan helt ändra ordets betydelse. Detta kan innebära att genen inte kan läsas av cellen – och det leder till att cellen inte kan göra sitt jobb ordentligt.

CAR
CAT

Genetiken vid Fabrys sjukdom^{1,4}

Fabrys sjukdom orsakas av förändringar i en gen som kallas GLA som ger instruktioner för att tillverka ett enzym (α -galaktosidas A). Normalt hjälper detta enzym till att bryta ner vissa kolhydratinnehållande fettämnen (glykosfingolipider) i cellerna i vår kropp – men förändringarna i genen innebär att allt inte går rätt till. Detta leder till en ansamling av dessa ämnen som orsakar symptomen på Fabrys sjukdom.

Att ha en förändring på genen kopplad till Fabrys sjukdom innebär att kroppens celler inte kan fungera korrekt – och det kan leda till symptom på Fabrys sjukdom.

Vid frågor om Fabrys sjukdom, tala med sjukvården.

Hur **Fabrys sjukdom** går i arv i familjer

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

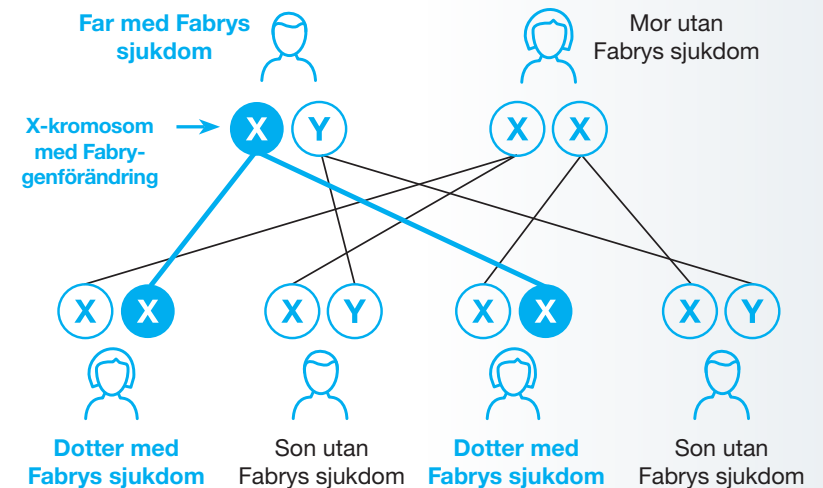


GLA-genen, som är förändrad vid Fabrys sjukdom, finns på X-kromosomen och därför kallas Fabrys sjukdom för en "X-kromosombunden sjukdom".¹⁴

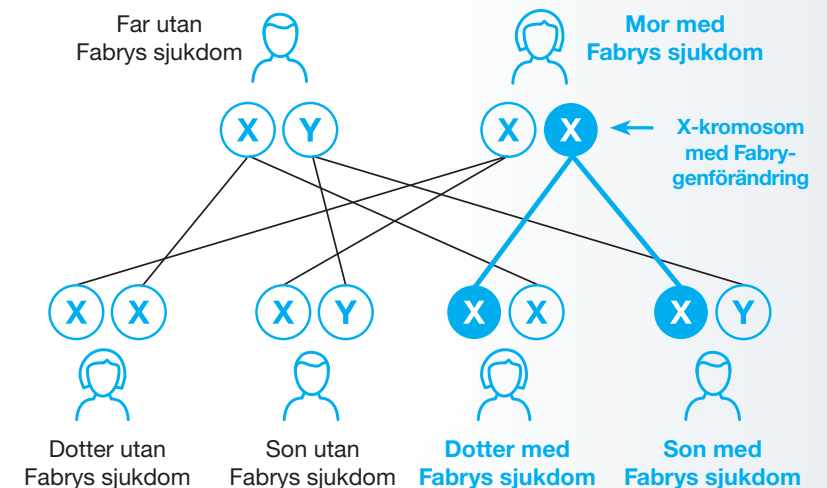
Män och kvinnor kan båda ha Fabrys sjukdom men sannolikheten för att en far eller en mor överför genförändringen är inte densamma.^{7,14} Det beror på kromosomerna de överför till sina barn.¹⁴

Vid frågor om Fabrys sjukdom, tala med sjukvården.

En far med Fabrys sjukdom kommer att överföra genförändringen som är kopplad till Fabrys sjukdom till alla sina döttrar men ingen av sina söner¹⁴



En mor med Fabrys sjukdom har 50 procents sannolikhet att överföra genförändringen till sina döttrar eller söner¹⁴



Börja prata med din familj

Det är viktigt att förstå att andra människor i din familj kan ha Fabrys sjukdom utan att veta om det. Nästa steg är därför att börja prata med dina släktingar. Förklara att du har Fabrys sjukdom och att de kan prata med sjukvården om de vill ta reda på mer.

Om du är osäker kan någon i sjukvårdspersonalen ge dig råd om hur du kan närma dig situationen.

Du kan ge dina släktingar en kopia av broschyren **"Din familj och Fabrys sjukdom"** så att de kan läsa om Fabrys sjukdom och bestämma vad de vill göra härnäst.

Att prata med dina familjemedlemmar om Fabrys sjukdom betyder att de kan bestämma vad de vill göra härnäst.



Vad bör din familj göra härnäst?

Om dina familjemedlemmar vill veta mer om Fabrys sjukdom är nästa steg för dem att kontakta sjukvården. De kan sedan hänvisas till en specialist för ytterligare tester.

- De kan ha en diskussion med en specialist som kan bedöma deras potentiella risk för Fabrys sjukdom och diskutera testalternativ.
- Om de bestämmer sig för att testas för Fabrys sjukdom utförs dessa tester vanligtvis genom blodprov.¹⁵ Testerna utförs för att leta efter förändringar i GLA-genen som kan orsaka Fabrys sjukdom.⁴
- Om en genförändring upptäcks kommer sjukvården att berätta mer om sjukdomen, hur man hanterar den och eventuella konsekvenser.
- Behandlingsalternativ finns tillgängliga för Fabrys sjukdom. Sjukvården kommer att ta upp detta om det är lämpligt.

Vid frågor om Fabrys sjukdom, tala med sjukvården.

Viktiga punkter

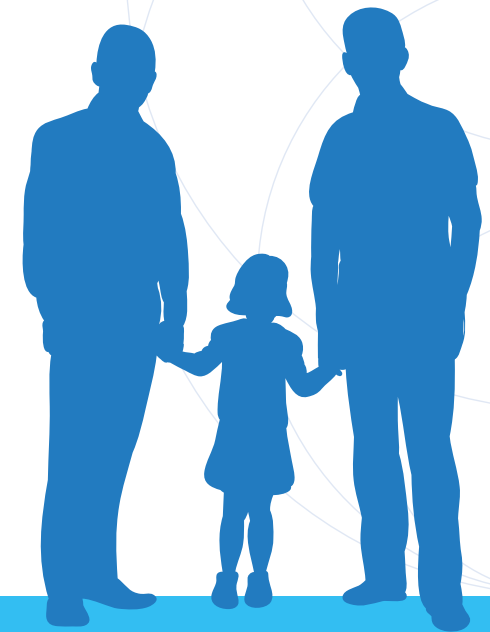
Här följer en sammanfattning av de viktigaste punkterna i detta häfte:

- 1 Fabrys sjukdom är en genetisk sjukdom som går i arv i familjer.
- 2 Att ha en förändring på GLA-genen innebär att kroppens celler inte kan fungera korrekt – och det kan leda till symtom på Fabrys sjukdom.
- 3 Nu när du har fått diagnosen Fabrys sjukdom kan du kanske hjälpa andra familjemedlemmar så att de kan ta reda på om de också har Fabrys sjukdom.
- 4 Vissa familjemedlemmar kan ha Fabrys sjukdom utan att veta om det.
- 5 De kan tala med sjukvården för att få reda på mer om Fabrys sjukdom och testalternativ.



Hjälpresurser

Om du har några frågor om Fabrys sjukdom, kontakta sjukvården eller läs mer på **socialstyrelsens hemsida om Fabrys sjukdom.**



Källor:

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. Laney DA, et al. J Genet Couns. 2013;22(5):555-564
5. Cammarata G, et al. Biomed Res Int. 2015;504784
6. Yamamoto S et al. Intern Med. 2019;58(4):603-607
7. Laney DA. Mol Genet Metab. 2019;126(2):S90-91
8. Hoffmann B & Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440-447
9. Ortiz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427
10. Mehta A & Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> (Last accessed December 2025)
11. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117
12. Genetic, rare and undiagnosed conditions explained. Genetic Alliance UK. <https://geneticalliance.org.uk/support-and-information/about-genetics/> (Last accessed December 2025)
13. What is a gene? Medline Plus. Finns på: <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/howgeneswork/> (Last accessed December 2025)
14. How is Fabry Disease Inherited. National Fabry Disease Foundation. Finns på: <https://www.fabrydisease.org/index.php/about-fabry-disease/fabry-disease-inheritance> (Last accessed December 2025)
15. How is genetic testing done? Medline Plus. Available at: <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/testing/procedure/> (Last accessed December 2025)

Ansvarsfriskrivning: Denna broschyr har finansierats av Amicus Therapeutics. Den är utformad för att hjälpa dig att prata med familjemedlemmar om Fabrys sjukdom. Den antyder inte på något sätt en diagnos av Fabrys sjukdom för någon person. Alla berörda personer bör prata med sjukvården.

NP-NN-SE-00021025 | Date of preparation: September 2025

