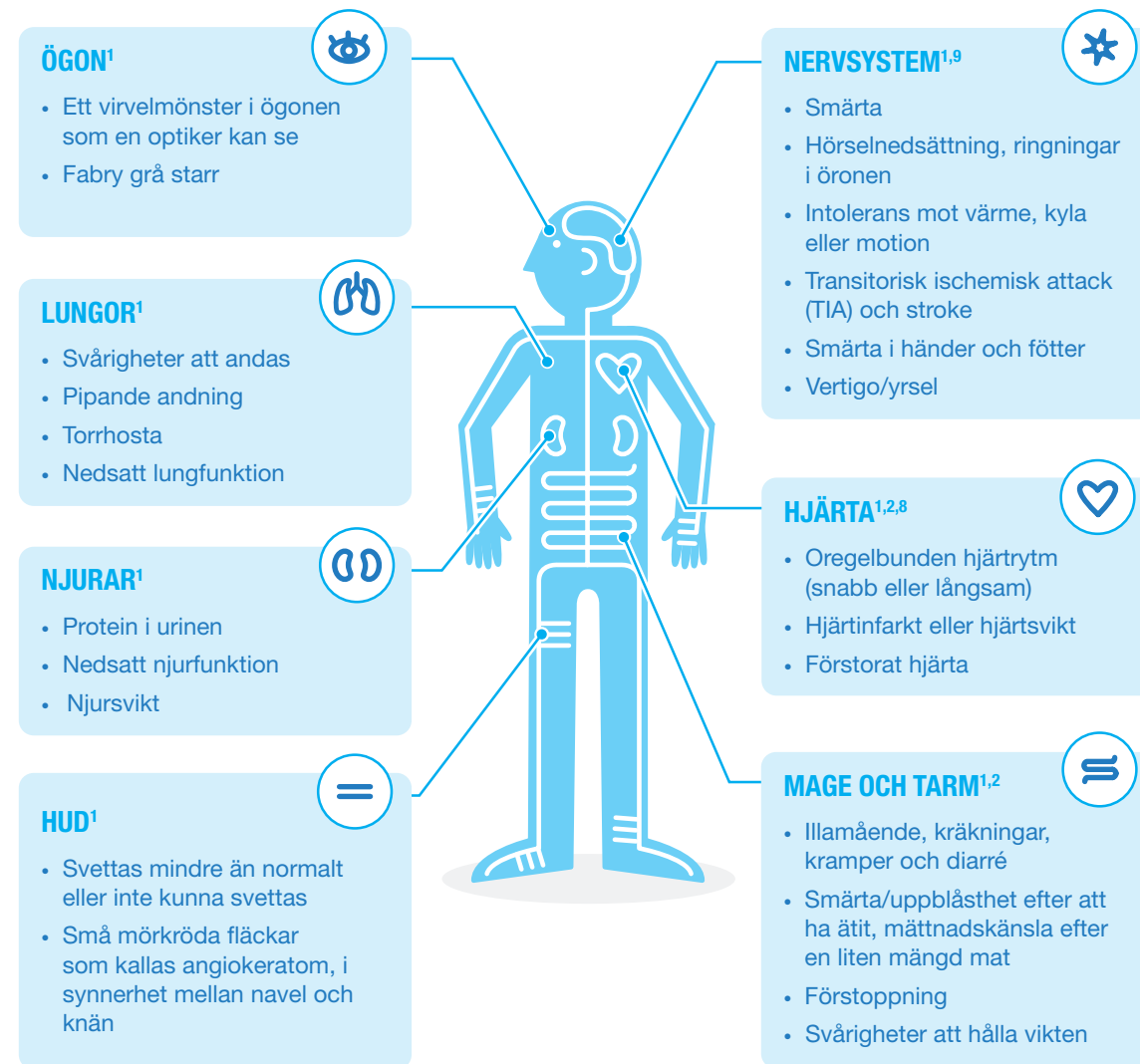


Vilka är symtom på Fabrys sjukdom?

Varje person med Fabrys sjukdom kan ha olika symtom – några exempel visas i diagrammet nedan.



Som ett resultat av andra symtom och eventuellt på grund av sjukdomen i sig kan personer med Fabrys sjukdom också uppleva depression, ångest, panikattacker och sociala problem²

Din familj & Fabrys sjukdom

FÅ STÖD OCH RÅD KRING VAD DU KAN GÖRA HÄRNÄST



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 Om någon i din familj har Fabrys sjukdom finns det en risk att du också kan ha den.
- 3 Tala med sjukvården så snart du kan för att få mer information och stöd.

Ansvarsfriskrivning: Du har fått denna broschyr eftersom det är möjligt att du kan ha risk att ha Fabrys sjukdom på grund av hur Fabrys sjukdom förekommer i familjer och i din släktings släktträd. Detta behöver dock inte betyda att du har sjukdomen och det antyder inte på något sätt att du har fått diagnosen Fabrys sjukdom. Alla berörda personer bör prata med sjukvården.

Källor: 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. Genetic, rare and undiagnosed conditions explained. Genetic Alliance UK. <https://geneticalliance.org.uk/support-and-information/about-genetics/> (Last accessed December 2025) 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. Hiltz 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®. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> (Last accessed December 2025) 13. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117 14. How is genetic testing done? MedlinePlus. Available at: <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/testing/procedure/> (Last accessed December 2025)

Du får denna broschyr eftersom någon i din familj har diagnostiserats med Fabrys sjukdom. Fabrys sjukdom är en genetisk sjukdom som kan gå i arv från föräldrar till barn. Det betyder att det är möjligt att du också kan ha Fabrys sjukdom. Tala med sjukvården så snart du kan för att få mer information och stöd.

Vad är Fabrys sjukdom?

Fabrys sjukdom påverkar olika människor på olika sätt. Vissa personer med Fabrys sjukdom upplever inga symtom, andra är allvarligt drabbade och många hamnar någonstans däremellan.¹

Fabrys sjukdom kan påverka flera olika delar av kroppen men upplevelsen av symtomen kan variera mellan olika individer – även inom samma familj.¹⁻⁶

Symtomen kan utvecklas och förvärras med tiden, vilket kan leda till allvarliga eller livshotande komplikationer – även om detta inte är fallet för alla.¹ Om du har Fabrys sjukdom har du kanske inte upplevt några symtom ännu.

Vad orsakar symtomen på Fabrys sjukdom?

Personer med Fabrys sjukdom har genetiska förändringar som leder till att ett visst enzym (α-galaktosidas A) inte fungerar som det ska.^{1,6} Normalt hjälper enzymet till att bryta ned vissa kolhydratinnehållande fettämnen (glykosfingolipider) i kroppens celler.^{1,6}

Hos personer med denna genförändring ansamlas de kolhydratinnehållande fettämnena, vilket orsakar problem och symtom på Fabrys sjukdom.^{1,6}

Vad är genetiska avvikelser?⁷

Genetisk information lagras i DNA och ger instruktioner som talar om för varje cell i din kropp vad den ska göra. Förändringar kan uppstå i DNA och leda till fel i instruktionerna som gör att cellerna inte kan fungera som de ska.



Varför bör du överväga att testa dig för Fabrys sjukdom?

Prata med sjukvården om vilka i din familj som kan löpa risk att drabbas av Fabrys sjukdom.

Du kanske vill överväga att tala med sjukvården om att testa dig för Fabrys sjukdom.

Detta beror på att sjukdomen har identifierats hos en släkting och baserat på hur den ärvs i familjer och att den förekommer i din släktings släktträd är det möjligt att du kan ha risk att ha Fabrys sjukdom. Detta behöver dock inte betyda att du har sjukdomen.

Symtom på Fabrys sjukdom kan vara svåra att känna igen på grund av hur varierande de kan vara och eftersom de ofta liknar andra vanligare tillstånd. Fabrys sjukdom är också mycket sällsynt, vilket gör att vissa läkare inte känner till symptomen. Det innebär att det kan ta lång tid innan man får rätt diagnos.^{1,10,11}

Fabrys sjukdom är progressiv, vilket innebär att den kan förvärras med tiden. Att få en diagnos innebär att en person med Fabrys sjukdom kan få det stöd den behöver för att hantera sitt tillstånd, vilket kan innefatta behandling.^{2,12,13}

Om du väljer att inte testa dig är det fortfarande viktigt för dig att veta att Fabrys sjukdom finns i din familj och du bör alltid berätta för sjukvårdspersonal om du själv har några hälsoproblem.



Vilka är nästa steg?

Om du vill veta mer om Fabrys sjukdom är nästa steg att:

- Kontakta sjukvården. Det kan vara din släktings specialist på Fabrys sjukdom, en genetisk rådgivare eller någon från släktingens vårdteam.
- Du kan också ta med dig den avrivna delen från denna broschyr till din egen läkare som kan hänvisa dig vidare.



Sjukvårdspersonal kan bedöma om du eventuellt har Fabrys sjukdom och diskutera olika testalternativ.



Om du bestämmer dig för att testa dig för Fabrys sjukdom utförs dessa tester vanligtvis genom blodprov.¹⁴ Testerna utförs för att leta efter genförändringar kopplade till Fabrys sjukdom.⁶



Om en genetisk avvikelse identifieras och diagnos ställs kommer sjukvårdspersonalen att prata med dig om sjukdomen, hur man hanterar den och eventuella konsekvenser.



Få stöd

Tala med sjukvårdspersonal om din potentiella risk att drabbas av Fabrys sjukdom. Du kan ta med dig den avrivna delen till höger till din läkare. Eftersom Fabrys sjukdom är sällsynt kanske läkaren inte har hört talas om den, men detta kan hjälpa till att få igång ett samtal.⁹ Be vårdpersonalen om information om den lokala patientföreningen.

Hej!

Din patient har identifierats som potentiellt i riskzonen för Fabrys sjukdom eftersom en släkting har diagnostiserats med Fabrys sjukdom.

Fabrys sjukdom är en genetisk sjukdom med X-kromosombunden nedärvning.¹ Det är en progressiv, multisystemisk sjukdom som kan orsaka allvarliga eller livshotande komplikationer hos både män och kvinnor.^{1,2}

Fabrys sjukdom kan vara svår att diagnostisera på grund av dess sällsynthet, överlappning med vanligare tillstånd och varierande symtom – även inom en familj.^{1,3-7} Den kan vara underdiagnostiserad och är ofta feldiagnostiserad med en genomsnittlig diagnostisk fördröjning på 15 år.^{1,3,4} På grund av dess progressiva natur tros tidig intervention bidra till att förhindra sjukdomsutveckling och leda till förbättrade hälsoreultat.^{2,8,9}

Baserat på ovanstående kanske du vill inleda processen med att undersöka förekomst av Fabrys sjukdom, antingen direkt eller genom remiss. Prediktiva genetiska tester finns tillgängliga. Det kan vara lämpligt att se över patientens risk för Fabrys sjukdom och om möjligt ge genetisk rådgivning.

Källor: 1. Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30 2. Oritz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427 3. Hoffmann B & Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440-447 4. Hilz MJ et al. Dig Liver Dis. 2018;50(5):429-437 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. Mehta A & Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> (Last accessed December 2025) 9. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117.