Fabry tõbi: mida see meie perekonna jaoks tähendab?

Tegemist ei ole tegelike patsientidega. Patsientide sümptomid võivad olla erinevad ning need pildid ei pruugi peegeldada üldist patsiendipopulatsiooni.

Ehitame vaatamata Fabry tõvele paremat tulevikku

Takeda

Selle infolehe eesmärk on vastata Fabry tõve kohta tekkinud küsimustele, sealhulgas teiste pereliikmete haigestumise riski, haiguse diagnoosi ja ravi teemal.

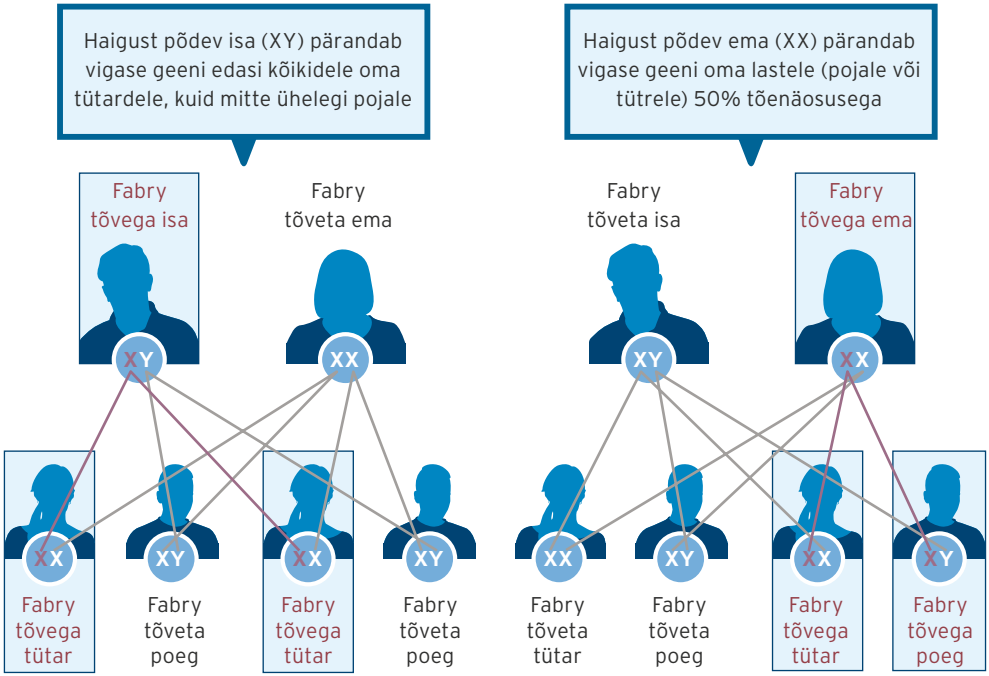
Mis on Fabry tõbi?

Fabry tõbi (tuntud ka kui Anderson-Fabry tõbi) on haruldane pärilik haigus, mille esinemissagedus on hinnanguliselt 1:40 000 meestel, kuid seda võib esineda ka naistel.[1–3] Selle esinemissagedus on piirkonniti erinev.[1, 4–10] Fabry tõvega inimestel puudub geenimuutuse tõttu α-galaktosidaas A ensüüm (α-Gal A) või see ensüüm ei tööta korralikult.[1–3] Seetõttu ei ole ensüüm võimeline lagundama rasvhappeid, mida kutsutakse glükosfingolipiidideks.[1–3] Need rasvhapped kuhjuvad rakkudesse, mis põhjustab organismis aja jooksul kahjustusi ja mitmeid sümptomeid.[1–3]

Kuidas Fabry tõbi pärandub?

Fabry tõbi pole nakkav, kuid seda võib edasi kanda pereliikmetele geneetiliselt (kahe X kromosoomiga (XX) naised ning X ja Y kromosoomiga (XY) mehed).[2, 11]

Fabry tõbe põhjustav geen asub X-kromosoomil ja see antakse edasi vanematelt nende lastele. Seda tuntakse X-liitelise pärandumisena, nagu on kujutatud alltoodud joonisel.[2, 3, 12]



X-liiteline geen

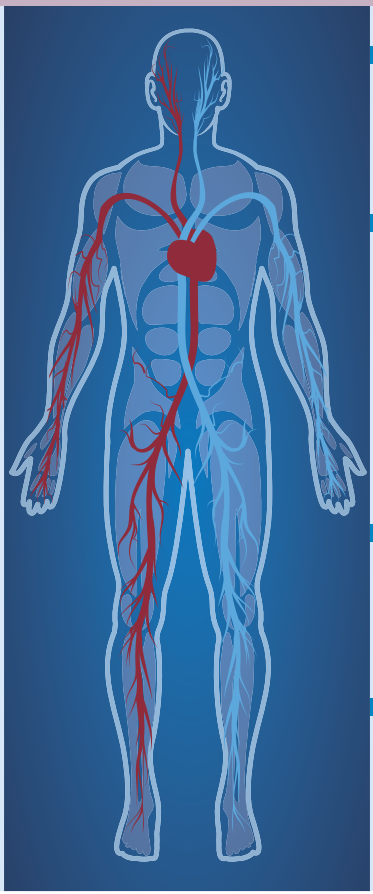
Iga raseduse võimalikud tulemid

Millised on Fabry tõve sümptomid?

Fabry tõbi on keeruline seisund, mis mõjutab inimesi erinevalt. Igal inimesel võivad esineda erinevad ja erineva raskusastmega sümptomid.[13] Poistel võivad esimesed sümptomid tekkida alla 10-aastaselt, kuid sümptomite tekkimise vanus võib samas peres olla tüdrukutel ning ka individuaalselt erinev.[13, 14] Mõnel inimesel tekivad sümptomid alles hilisemas eas, täiskasvanuna.[13]

Sageli tekkivad Fabry tõve nähud ja sümptomid (kõigil neid ei teki) [13, 15]

- **Kuulmisraskused, nagu tinnitus (helin kõrvus) või kuulmiskadu**
- **Võimetus higistada, mis põhjustab sagedasi palavikke ja võimetust taluda kuumust või füüsilist koormust**
- **Seedetrakti või kõhuprobleemid nagu valu, iiveldus, oksendamine ja kõhulahtisus**
- **Masendus (depressioon) ja väsimus**



- **Arst võib tuvastada muutused silmades, mis tavaliselt ei mõjuta nägemist**
- **Raskemad südant, neere või aju (insult ja transitoorne isheemiline atakk või miniinsult) mõjutavad probleemid esinevad tavaliselt täiskasvanud patsientidel, kellel haigus süveneb**
- **Angiokeratoomid nahal (väikesed tumepunased sõlmekesed, mis asuvad tasapinnast kõrgemal)**
- **Valu ja põletav tunne kätes ning jalgades**

Mis on sugupuu uurimine ja kuidas see võib aidata?

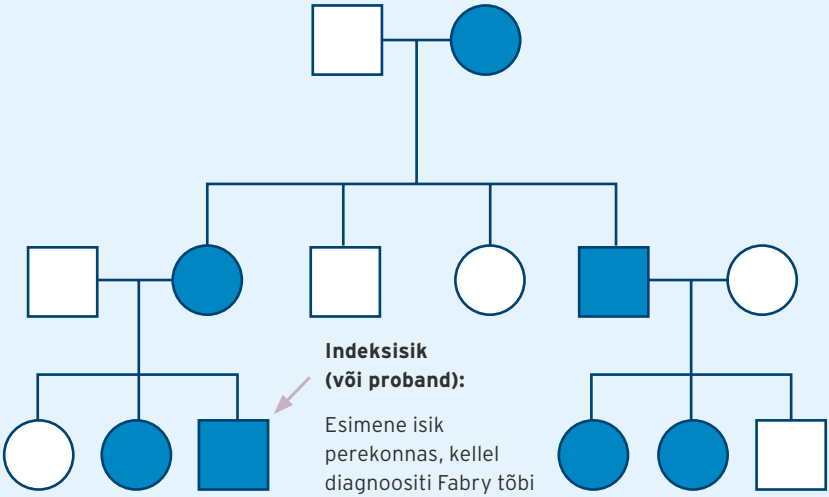
Kui inimesel on diagnoositud Fabry tõbi, võib ka teistel tema pereliikmetel olla risk sellesse haigusse haigestuda.[13] Inimese pereliikmete ja perekonna ajalooga tutvudes saab arst ja/või geneetik kaardistada sugupuu.[13, 16] See aitab tuvastada riskiga pereliikmeid.[14, 17] Sugupuu näidis on toodud alloleval diagrammil.

Kui leitakse kahtluse all olev pereliige, tuleks tal kaaluda testimist isegi siis, kui ei esine sümptomeid, sest need võivad tekkida alles hilisemas eas.[14, 17]

Geneetik annab testimise kohta teavet, et kahtluse all pereliikmed saaksid otsustada, mida teha.[16, 18]

Pärast otsuse langetamist testimise osas on Fabry tõve sõelumiseks vajalik lihtne analüüs kuivanud vereplekist.[19, 20] Kui analüüsi vastus on positiivne, tuleb ensüümi aktiivsuse määramiseks teostada vereanalüüs ning vigase geeni kindlaksmääramiseks DNA-test.[21]

Fabry sugupuu näidis:



Sugupuu analüüsis tähistavad ruudud mehi, ringid naisi ning varjustatud kujundid isikuid, keda Fabry tõbi potentsiaalselt puudutab.[22]

Mis kasu on varajasest testimisest ja diagnoosist?

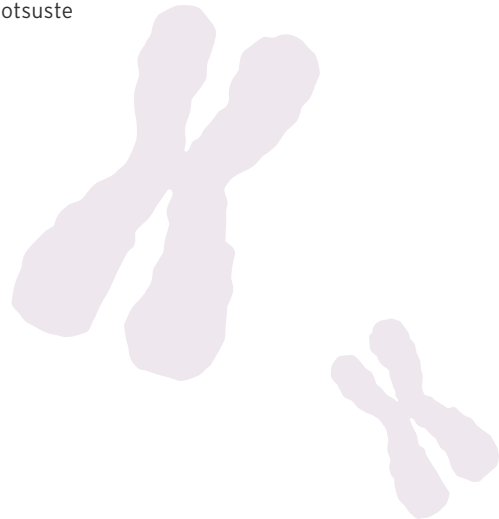
Fabry tõve varajane diagnoosimine võib olla patsientide jaoks väga positiivse mõjuga.[23] Seda seetõttu, et on olemas ravimid haiguse progresseerumise ennetamiseks ja elukvaliteedi parandamiseks.[23] Kahte heakskiidetud Fabry tõve põhist ravi on kirjeldatud järgnevalt.

Ensüümasendusravi *(enzyme replacement therapy, ERT)*	Fabry tõvega inimestel puudub ensüüm α-Gal A või ei tööta see korralikult. ERT korral varustatakse Fabry tõvega inimesed töötava ensüümiga.
Ravi tšaperoniga *(chaperone therapy, CT)*	Fabry tõve korral võib ensüüm α-Gal A olla olemas, kuid ei toimi korralikult. CT võib ensüümi toetada ja aidata sellel paremini toimida. Kõikidele patsientidele CT ei sobi, see sobib ainult teatud geenimutatsiooniga patsientidele.

Samas on kättesaadavad täiendavad ravid, mis pole ainult Fabry tõve spetsiifilised. Ka need on olulised ning aitavad sümptomitega toime tulla.[13]

Diagnoosi saamise täiendav eelis on võimalus saada geneetiku nõustamist. Geneetik võib:[14]

- anda teavet haiguse ja selle pärilikkuse kohta;
- arutada teiega sünnieelse testimise ja otsuste langetamise teemasid;
- aidata tuvastada tugiressursse.



Kust on võimalik leida teavet ja nõuandeid?

Kõikidele nendele, kes muretsevad Fabry tõve tekkeriski pärast, on palju erinevaid andmeallikaid, kust infot otsida, ja inimesi, kellega nõu pidada.

Tervishoiutöötajad annavad teavet Fabry tõve ning selle diagnoosimise ja ravi kohta.

Geneetikud on vastava valjaõppe saanud spetsialistid, kes tootavad geneetilisi haigusi põdevate inimeste ja nende perekondadega. Nende eesmärk on pakkuda inimestele vajalikku teavet ja toetust, et patsient saaks oma tervise osas ise teadlikke otsuseid langetada ning plaane koostada.

Lisainfo aadressil: https://www.kliinikum.ee/geneetika

Rohkem infot haiguse kohta www.fabry.ee

Viited

1. Spada M, *et al.* Am J Hum Genet. 2006; 79: 31–40. **2.** Mehta A, *et al.* J Med Genet. 2009; 46: 548–552. **3.** Desnick RJ, *et al.* a-Galactosidase A deciency Fabry disease. In: Scriver CR, *et al.* (eds). Molecular Bases of Inherited Disease. New York: McGraw-Hill; 2001. **4.** MacDermot KD, *et al.* J Med Genet 2001; 38: 750–760. **5.** MacDermot KD, *et al.* J Med Genet. 2001; 38: 769–775. **6.** Poorthuis BJ, *et al.* Hum Genet. 1999; 105: 151–156. **7.** Burlina AB, *et al.* J Inherit Metab. 2018; 41: 209–219. **8.** Meikle PJ, *et al.* JAMA. 1999; 281: 249–254. **9.** Hwu WL, *et al.* Hum Mutat. 2009; 30: 1397–1405. **10.** Atherton AM, *et al.* Esitletud WORLDSymposiumil 2015; 9.–13. veebruar, 2015; Orlando, FL, USA. Abstrakt 12. **11.** OpenStax Kolledž, Rice Ülikool. Biology (2016). ISBN-10 1938168097; ISBN-13 978-1-938168-09-3; Revision BM-2013- 002(03/16)-BW. Kättesaadav: https://openstax.org/; Vaadatud märtsis 2019. **12.** Germain DP. Peatükk 7. General aspects of X-linked diseases. In: Mehta A, *et al.* (eds). Fabry disease: perspectives from 5 years of FOS. Oxford: Oxford PharmaGenesis Ltd; 2006. **13.** Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010; 5: 30. **14.** Laney DA, *et al.* J Genet Counsel. 2013; 22: 555–564. **15.** Mehta A, *et al.* Eur J Clin Invest. 2004; 34: 236–242. **16.** Schi mann R, *et al.* Kidney Int. 2017; 91: 284–293. **17.** Laney DA, Fernho PM. J Genet Counsel. 2008; 17: 79–83. **18.** Britannica Online Encyclopedia. Genetic counseling. Kättesaadav: https:// www.britannica.com/print/article/228863; Vaadatud märtsis 2019. **19.** Gal A, *et al.* J Inherit Metab Dis. 2011; 34: 509–514. **20.** Freeman JD, *et al.* Clin Chem. 2018; 64: 656–679. **21.** Mehta A, Hughes DA. Fabry disease. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, *et al.* (eds) GeneReviews® [Internet]. Seattle, WA: University of Washington, Seattle; 2017. **22.** Bennett RL, *et al.* Am J Hum Genet. 1995; 56: 745–752. **23.** Mehta A, *et al.* OJM. 2010; 103: 641–659. **24.** El Dib R, *et al.* Cochrane Database Syst Rev. 2007; 3: CD006663. **25.** Alipourfetrati S, *et al.* J Pharmacol Clin Toxicol. 2015; 3: 1051. **26.** Mendes A, *et al.* Eur J Hum Genet. 2016; 24: 315–325.

Kasutatud kujutised on mõeldud ainult näitlikustamiseks ja neil toodud modellid ei ole mitte mingil viisil Fabry tõvega seotud.

Copyright 1995-2025 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Kõik õigused kaitstud.
Materjali valmistas: Takeda Pharma OÜ, Järve 2, 11314 Tallinn, Eesti,
https://www.takeda.com/et-ee/, ee.info@takeda.com, +372 617 7669
Töö number: VV-MEDMAT-80949, töö valmimise aeg: jaanuar 2025