

MALATTIA DI FABRY

IN PAZIENTI CON PATOLOGIA RENALE

OPUSCOLO
INFORMATIVO



Hai ricevuto questo opuscolo perché il tuo medico sospetta che la tua patologia renale possa essere collegata alla malattia di Fabry, che è una malattia rara, seria, ma trattabile.

.....

Quando un paziente manifesta segni e sintomi di una patologia renale grave o di origine sconosciuta, alla sua origine vi possono essere cause più complesse; una di queste può essere la malattia di Fabry. Questo opuscolo si propone di rispondere ad alcune delle domande che potresti porre sulle cause, sull'ereditarietà e sul trattamento della malattia di Fabry, e offre raccomandazioni su cosa fare se ti è stata diagnosticata questa malattia.

COS'È LA MALATTIA DI FABRY?

La malattia di Fabry (o malattia di Anderson-Fabry) è un raro disturbo ereditario, causato da una mutazione nel gene che controlla un enzima essenziale nelle cellule del corpo. Questo enzima metabolizza i lipidi che sono sostanze grasse, come gli oli, le cere e gli acidi grassi.

Nei pazienti affetti da malattia di Fabry la mutazione genetica causa assenza o ridotta attività dell'enzima, causando un accumulo di lipidi nelle cellule dell'organismo,

che interferisce con le loro normali funzioni. Questo porta a un progressivo danneggiamento dell'organismo e a un'ampia gamma di sintomi e complicazioni. La patologia renale può essere una di queste, o può insorgere in assenza di altri segni importanti. A causa del rischio di insufficienza renale o di altre complicazioni, nei pazienti affetti da malattia di Fabry, la diagnosi precoce e il trattamento tempestivo sono essenziali.

COM'È COLLEGATA LA MALATTIA DI FABRY ALLA MIA CONDIZIONE RENALE?

Normalmente, gravi problemi renali (come le cisti renali, la proteinuria o una ridotta funzionalità renale che possono rendere necessaria la dialisi) sono più caratteristici nella popolazione anziana. Nella malattia di Fabry, tuttavia, più dell'80% dei pazienti soffre di un certo grado di compromissione renale, che si manifesta tipicamente a metà

della terza decade di vita e può insorgere fin dall'infanzia.

Quindi, se un giovane paziente presenta sintomi renali di origine sconosciuta, e/o ha una storia familiare di precoce malattia renale grave, è raccomandato sottoporlo a screening per la malattia di Fabry.

COME VIENE DIAGNOSTICATA LA MALATTIA DI FABRY?

La malattia di Fabry può essere molto difficile da distinguere dalle condizioni più comuni a causa delle varie manifestazioni possibili e i pazienti possono restare senza una diagnosi

corretta per anni. Tuttavia, una volta posto il dubbio diagnostico, la diagnosi di malattia può essere accuratamente confermata con un semplice esame del sangue.



QUAL È LA TERAPIA PER MALATTIA DI FABRY?

La malattia di Fabry non è una patologia curabile definitivamente, ma può essere trattata con varie opzioni. Per maggiori informazioni sul trattamento e sulla patologia fare riferimento al proprio medico curante o ad uno specialista di un centro di riferimento per le malattie rare.

COSA DEVO FARE SE MI È STATA DIAGNOSTICATA LA MALATTIA DI FABRY?

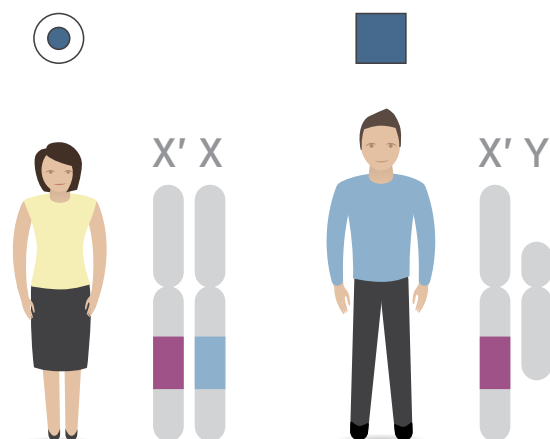
Il tuo nefrologo e/o il tuo medico di famiglia saranno in grado di consigliarti sul modo migliore per gestire la tua situazione e ti invieranno a uno specialista, che valuterà la tua condizione.

Potrai rivolgerti anche a un consulente genetico, che ti spiegherà la natura ereditaria della malattia e i problemi ad essa associati.

A causa della natura ereditaria della malattia di Fabry, una diagnosi non solo ha importanti conseguenze sulla tua salute, ma può avere anche implicazioni per la tua famiglia. Per ogni nuovo paziente affetto da malattia di Fabry potrebbero essere identificati diversi altri casi nella cerchia familiare. È quindi importante, se ti è stata diagnosticata la malattia di Fabry, che parli con il tuo medico o con un consulente genetico di pianificazione familiare, screening genetico e altre questioni.

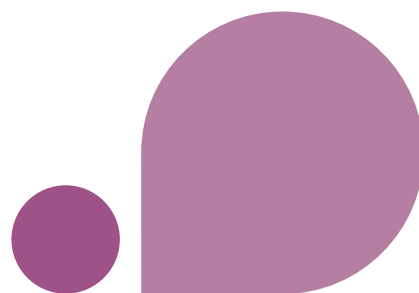
COME SI TRASMETTE LA MALATTIA DI FABRY ALL'INTERNO DELLA FAMIGLIA?

La malattia di Fabry non è contagiosa. È una condizione ereditaria che può essere trasmessa geneticamente da un genitore ai figli. Ogni cellula del corpo umano contiene cromosomi, che sono strutture filiformi che portano l'informazione genetica. Le femmine possiedono due cromosomi X in ogni cellula e i maschi hanno un cromosoma X e un cromosoma Y. Il gene che è alterato nella malattia di Fabry si trova solo sul cromosoma X. I maschi che possiedono questo gene sono sempre colpiti dalla malattia, mentre le femmine possono non presentare sintomi o i loro sintomi possono essere meno gravi o comparire più tardi nella vita.



Femmine e maschi con il gene alterato sul cromosoma X.

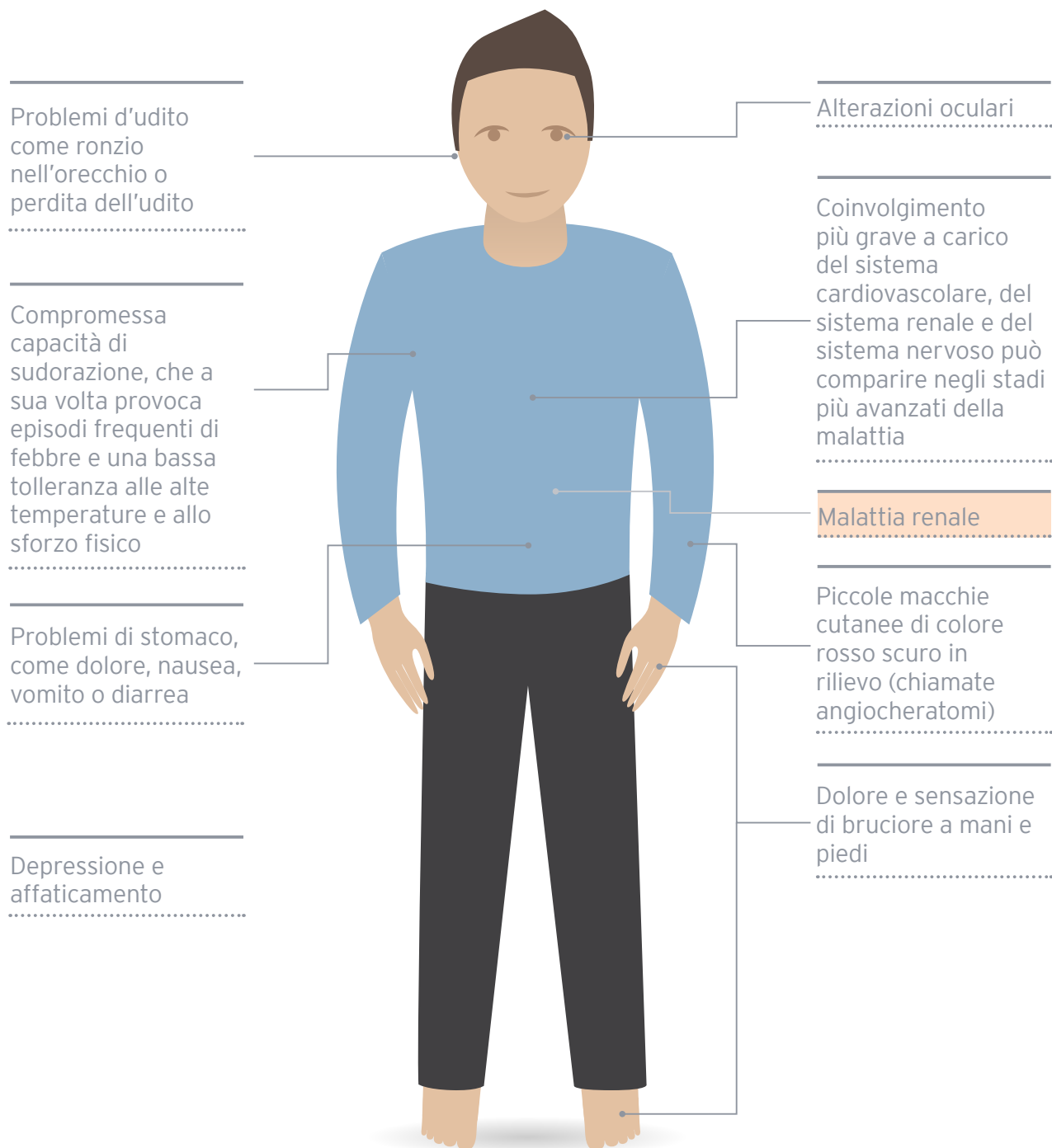
Se ti è stata diagnosticata la malattia di Fabry, il tuo medico o il consulente genetico effettueranno una valutazione della tua storia familiare (chiamata anche analisi dell'albero genealogico) per determinare il rischio dei tuoi familiari di esserne affetti.



QUALI SONO I SINTOMI?

Ogni persona può essere affetta da malattia di Fabry in modo diverso e può, pertanto, sperimentare diversi gradi e combinazioni di sintomi.

I più comuni segni e sintomi includono:



DOVE POSSO TROVARE MAGGIORI INFORMAZIONI E SUPPORTO?

I pazienti affetti da malattia di Fabry e i loro familiari possono ricevere molto supporto. Il medico, gli infermieri genetici e le organizzazioni locali di pazienti sono disponibili

per fornire aiuto e consigli inerenti alla gestione della malattia e alla comunicazione con i familiari.