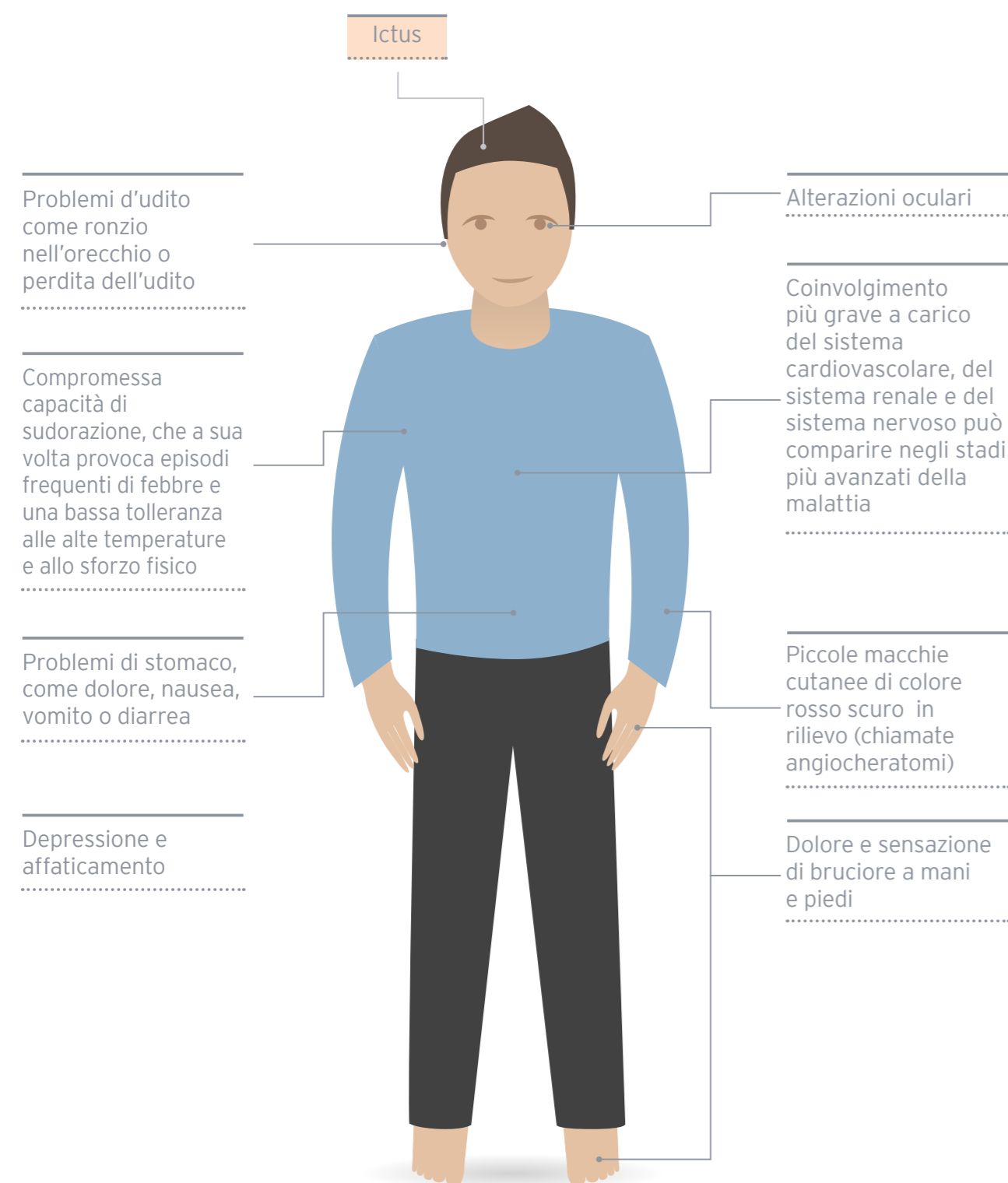


QUALI SONO I SINTOMI?

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

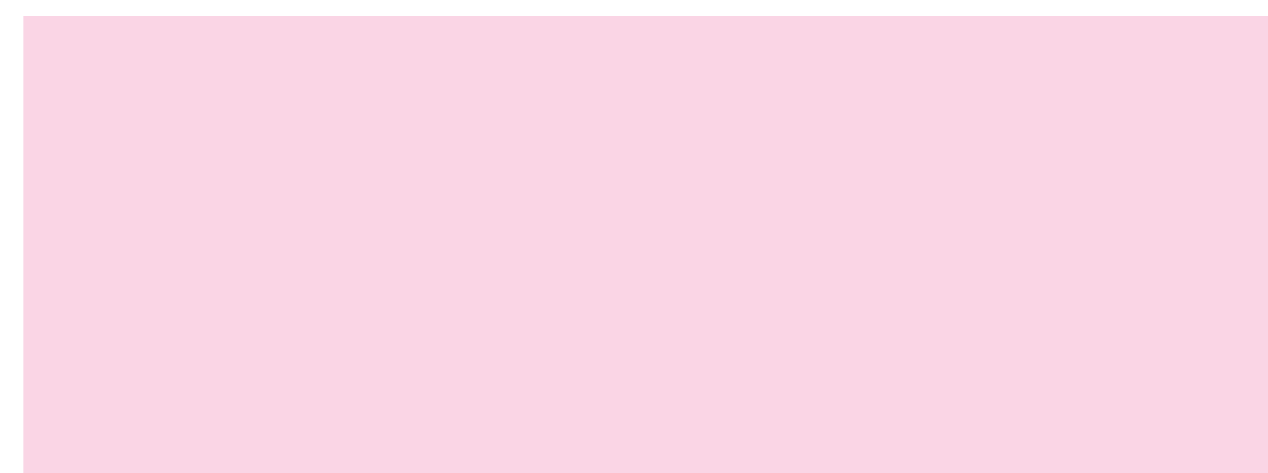
I più comuni segni e sintomi includono:



DOVE POSSO TROVARE MAGGIORI INFORMAZIONI E SUPPORTO?

I pazienti affetti da malattia di Fabry e i loro familiari possono ricevere molto supporto. Il medico e le organizzazioni locali di pazienti

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



Codice ZINC: IT/C-ANPROM /REP/15/0095

Shire

MALATTIA DI FABRY

IN PAZIENTI COLPITI DA ICTUS

OPUSCOLO INFORMATIVO



Hai ricevuto questo opuscolo perché il tuo medico sospetta che il tuo ictus possa essere collegato alla malattia di Fabry, che è una malattia rara, seria, ma trattabile.

Un ictus è causato da un'improvvisa carenza di afflusso di sangue al cervello. Solitamente si verifica nella popolazione anziana, ma quando avviene in giovane età, potrebbe essere un indicatore di cause più complesse, una delle quali potrebbe essere la malattia di Fabry.

Questo opuscolo si propone di rispondere ad alcune delle domande che potresti avere sulle cause, sull'ereditarietà e sul trattamento della malattia di Fabry; offre inoltre raccomandazioni su cosa fare se ti è stata diagnosticata questa malattia.

Shire

COS'È LA MALATTIA DI FABRY?

La malattia di Fabry (o malattia di Anderson-Fabry) è un raro disordine ereditario, causato da una mutazione nel gene che controlla un enzima essenziale nelle cellule del corpo umano. 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, comportando un

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

ICTUS IN PAZIENTI AFFETTI DA MALATTIA DI FABRY

Le cause di ictus variano significativamente in funzione dell'età del paziente; è considerato una malattia della popolazione anziana. Pertanto, quando l'ictus si verifica in un paziente giovane deve essere prestata particolare attenzione. Pur essendo comune nei pazienti giovani, affetti da malattia di

Fabry, può verificarsi anche in pazienti anziani affetti da malattia di Fabry. Spesso è una prima manifestazione della malattia di Fabry e può derivare da un mancato afflusso di sangue a una parte fondamentale del cervello, a causa di modifiche dirette o di modifiche al cuore.

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.

QUALE È LA TERAPIA PER LA 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?

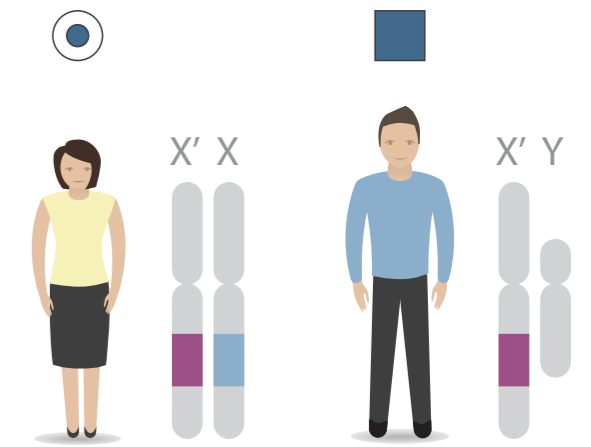
Il tuo neurologo e/o il tuo medico di famiglia saranno in grado di consigliarti sul modo migliore per gestire la tua situazione e ti invieranno a uno specialista della malattia di Fabry, che valuterà la tua condizione.

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 tua 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.