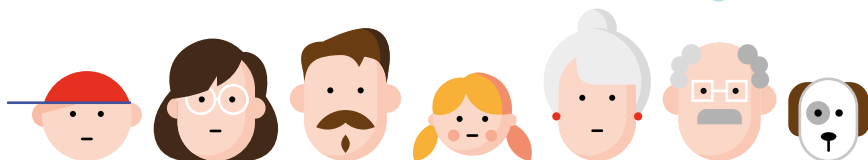


Jak mám  
s rodinou hovořit

# o **FABRYHO CHOROBĚ?**



# Obsah

- 2 FABRYHO CHOROBA
- 8 RODINNÁ ANAMNÉZA A GENETIKA
- 10 ŽIVOT S FABRYHO CHOROBU
- 20 JAK MLUVIT O FABRYHO CHOROBĚ
- 30 ZDROJE A GLOSÁŘ

Tato příručka vám poradí, jak hovořit se svou rodinou o Fabryho chorobě. Každý člověk trpící Fabryho chorobou je jiný a každá rodina je rozdílná. V této příručce najdete různé způsoby, jak se svou rodinou o tomto tématu hovořit. Vyberte si přístup, který vám nejlépe vyhovuje.

## **Co je rodina?**

Neexistuje žádný univerzální vzor rodiny. Vaše rodina představuje skupinu osob, které jsou důležité pro vás a pro váš pocit pohody. Tyto osoby mohou být s vámi spojeny biologicky, právně (na základě adopce či sňatku), nebo emocionálně (skrze lásku, závislost, závazek či spolupráci).

# Proč bych měl s rodinou hovořit o Fabryho chorobě



Fabryho choroba je vzácné onemocnění (ve srovnání s jinými chronickými nemocemi). Řada lidí tuto nemoc vůbec nezná a možná o ní ani nikdy neslyšela. Možná zjistíte, že ani lékaři či jiní odborníci ve zdravotnictví o tomto onemocnění mnoho nevědí.

Jak rodině, tak i zdravotníkům je důležité pomoci pochopit, co Fabryho choroba je, co pro vás vaše diagnóza znamená a jaký dopad může mít na vaši rodinu. Mezi témata, o kterých je potřeba hovořit, patří hlavní příznaky nemoci a také vysvětlení způsobu, jakým se toto onemocnění v rámci rodiny dědí.

Když se nebudete bát o svém příběhu hovořit, pomůžete svým příbuzným pochopit jejich rodinnou a možná i osobní zdravotní anamnézu. Když budete hovořit o svých příznacích a jejich příčinách, nebo o vlastní diagnóze (tj. Fabryho chorobě), můžete příbuzným pomoci pochopit jejich vlastní zdravotní stav, zvláště pokud se u nich projevují příznaky, které lékaři zatím nebyli schopni vysvětlit.

Na druhou stranu i pro vás je dobré se seznámit se zdravotní anamnézou celé rodiny, včetně Fabryho choroby a dalších zdravotních potíží, které se ve vaší rodině vyskytují. Poskládáte-li si celý obraz dohromady, pomůžete tím sobě i svým příbuzným:

- » Identifikovat rizika pramenící ze společných genů.
- » Hovořit mezi sebou o zdraví (včetně kvality života).
- » Shrnout informace týkající se zdraví a předat je zdravotníkům, kolegům, učitelům a dalším.

### Co je Fabryho choroba?

Fabryho choroba je dědičné onemocnění, které v průběhu času způsobuje ukládání látek uvnitř buněk. Naše tělo obsahuje tisíce aktivních látek zvaných enzymy. Například v žaludku jsou enzymy, které pomáhají rozkládat konzumovanou potravu. Některé z těchto enzymů jsou uloženy ve strukturách zvaných lyzosomy, které tělu pomáhají štěpit bílkoviny, uhlohydráty a tuky.

U zdravých lidí bez této choroby enzym alfa-galaktosidáza A neboli alfa-GAL štěpí mastnou kyselinu zvanou globotriaosylceramid, neboli GL-3. Lidé s Fabryho chorobou nemají dostatek alfa-GAL enzymu. Výsledkem je, že lyzosomy se plní látkou GL-3 a přestanou normálně fungovat. Proto Fabryho choroba patří mezi „lyzomální strádavé poruchy“.

Hromadění GL-3 ve stěnách krevních cév a dalších tkání může způsobit poškození hlavních orgánových soustav. Může dojít k narušení správné funkce srdce, ledvin a mozku, což může přinášet život ohrožující potíže.

### Jak se Fabryho onemocnění dědí?

Fabryho choroba je vázána na chromozom X. To znamená, že gen odpovědný za tvorbu alfa-GAL, se nachází v chromozomu X, tj. v jednom z pohlavních chromozomů. Muži mají chromozomy X a Y, zatímco ženy mají dva chromozomy X. Muži předávají svůj X chromozom dcerám a Y chromozom synům. Ženy předávají všem dětem, dcerám i synům, chromozom X. Proto muži trpící Fabryho chorobou nemohou toto onemocnění předat svým synům, ale mohou ho předat dcerám, zatímco ženy s Fabryho chorobou mohou toto onemocnění předat jak dcerám, tak synům.

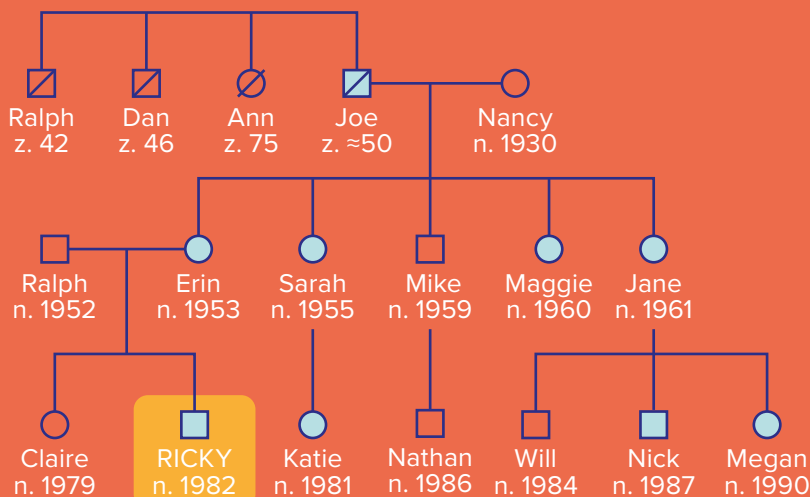
## Rickyho příběh

Jmenuji se Ricky a mám Fabryho chorobu. Nikdo z otcovy strany tuto nemoc nemá, ale trpí jí řada příbuzných z matčiny strany.



Můj dědeček Joe měl tuto nemoc. Byla mu diagnostikována, když mu bylo něco přes padesát, a krátce nato zemřel. Myslíme si, že nemoc měli i jeho dva bratři (oba zemřeli, když jim bylo přes čtyřicet). Dědeček Joe předal tento vadný gen mojí matce a všem jejím sestřám, Sarah, Maggie a Jane.

Moje maminka pak tento vadný gen předala mně a teta Sarah ho předala mé sestřenici Katie. Teta Maggie neměla děti a teta Jane předala gen Fabryho choroby svým dvěma dětem, Nickovi a Megan.



○ Ženy □ Muži ■ Fabryho choroba / Zemřel

## Kdo je ohrožen?

- » Fabryho choroba se vyskytuje jak u mužů, tak u žen, ale u mužů bývá postižení často závažnější než u žen.
- » Fabryho choroba postihuje osoby všech ras a etnického původu po celém světě.
- » U žen s Fabryho chorobou existuje při každém těhotenství 50% pravděpodobnost, že onemocní předají svým dětem – dcerám i synům.
- » Muži s Fabryho chorobou předávají onemocnění všem svým dcerám a žádnému synovi.

## Hlavní příznaky

- » Únava
- » Pálivé bolesti končetin
- » Porucha pocení
- » Změny na rohovce (spirála, cornea verticillata)
- » Kožní vyrážka nebo angiokeratomy
- » Poruchy sluchu
- » Gastrointestinální problémy
- » Obtíže s ledvinami
- » Srdeční obtíže
- » Mozková mrtvice



Příznaky Fabryho choroby se mohou u postižených jedinců objevit v jakémkoli věku. U žen se často objevují později než u mužů. U jednotlivých členů rodiny trpících Fabryho chorobou – dokonce i u sourozenců – se příznaky mohou výrazně lišit.

## Diagnóza

Je důležité zjistit, zda netrpíte Fabryho chorobou, neboť toto onemocnění způsobuje celou řadu zdravotních potíží, mimo jiné bolesti a srdeční či ledvinové obtíže. Vzhledem k tomu, že se jedná o progresivní onemocnění, je zvláště důležitá včasná diagnóza a vhodná lékařská péče. Fabryho choroba je však poměrně neznámá a řada pacientů žije celé měsíce i roky s chybnou diagnózou, než je u nich Fabryho choroba definitivně potvrzena. U mnohých pacientů se objevují příznaky již v raném dětství – např. už ve čtyřech letech. Bohužel tyto včasné projevy si rodiče, učitelé a další pečovatelé často vykládají chybně, nebo je dokonce ignorují. To může vést k opožděnému vyhledání lékařské pomoci, ale také k pocitům vzteku, pochybností o sobě samém, depresím nebo pocitům beznaděje u pacienta kvůli podceňování jeho zdravotního stavu okolím (více informací i těchto psychických reakcích najdete na straně 12).

### Testování

U mužů lze Fabryho chorobu diagnostikovat pomocí jednoduchého testu přítomnosti enzymu alfa-GAL v krvi. Ženy naopak mohou trpět Fabryho chorobou, i když mají hladinu enzymu alfa-GAL téměř normální. Z toho důvodu je u žen nutné provést genetické testy s analýzou DNA. Genetické testy na přítomnost Fabryho choroby vyžadují odběr vzorku krve, přičemž roli hrají určitá psychologická kritéria. Více informací o emocionálních a psychologických faktorech najdete na straně 12.

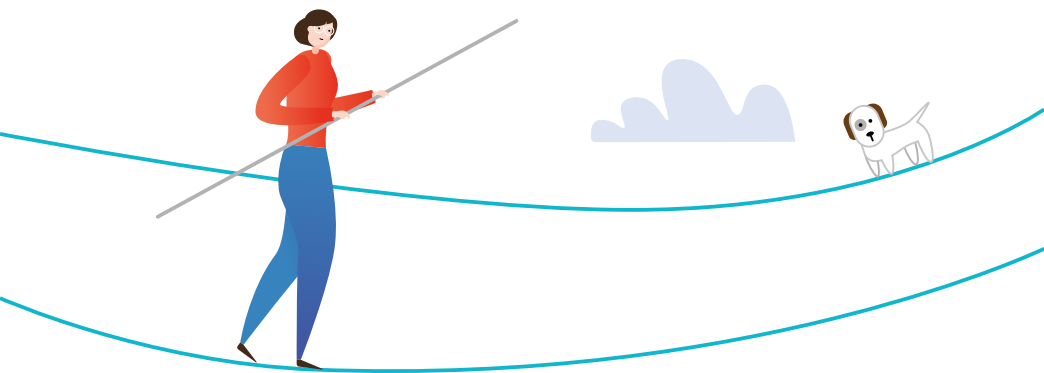
Jestliže uvažujete o podstoupení testů na Fabryho chorobu, můžete vyhledat pomoc v některé poradně pro genetické poruchy, kde vám poskytnou podporu před podstoupením testů, během testování i po něm.

V poradnách zabývajících se genetickými poruchami pracují specializovaní zdravotníci, kteří mají zkušenosti s poradenstvím a genetikou. Jsou vyškoleni, aby dokázali pomoci pacientům, kteří se rozhodují, zda se nechat testovat, stejně jako pacientům, kteří obdrželi výsledky testů, i po dobu několika dalších týdnů či měsíců.

Před podstoupením testů vám příslušní odborníci poskytnou vyvážené informace, na základě kterých budete moci přijmout informované rozhodnutí o tom, zda se nechat testovat. Tito odborníci rovněž pomohou vám i vaší rodině se psychicky připravit na danou situaci, pokud by výsledek testu byl pozitivní.

Jestliže jsou výsledky testu pozitivní, poradce může pomoci pacientovi i jeho rodině se s tím vyrovnat a pochopit nutnost následných návštěv odborných lékařů podle potřeby.





### Co je rodinná anamnéza?

Rodinná anamnéza je soubor informací o zdravotním stavu členů jednotlivých generací vaší rodiny, včetně jejich stravovacích návyků, aktivity a prostředí, v němž rodina žije. Zdravotní stav rodiny je součástí celkové anamnézy vaší rodiny. Znalost zdravotního stavu členů vaší rodiny vám pomůže přijmout ta správná rozhodnutí.

### Jak může rodinná anamnéza ovlivnit mé zdraví?

Řadu věcí dědíte po svých rodičích a prarodičích. Předávají vám kulturní a jiné hodnoty skrze fotografie, příběhy, duchovní praktiky a hudbu. Také zčásti dědíte to, jak vypadáte – například výšku postavy nebo barvu očí. Drobné struktury obsažené v buňkách zvané geny nesou informace o těchto vlastnostech a řídí vaše tělo v procesu růstu a vývoje. Genetické změny mohou vést ke vzniku rizika, že se v rodině rozvine určité onemocnění, jako je např. Fabryho choroba.

### Příběh Julie

V mé rodině trpí Fabryho chorobou čtyřiačtyřicet lidí. Pro mě jsou informace vším; pamatuji si tu bolest na srdci a vzrůstající chaos, když jsem nevěděla, proč jsou na tom členové mojí rodiny zdravotně tak špatně.



## Chci vědět víc o svých genech

Geny jsou v podstatě instrukce uvnitř každé buňky. A protože každý má trochu jiné geny, má i odlišný soubor pokynů a instrukcí. Geny jsou důvodem, proč jste jedineční!

- » Člověk má dvě kopie každého genu, jeden od matky, druhý od otce.
- » Geny nesou instrukce, které vašim buňkám říkají, jak mají fungovat a růst.
- » Změna genu se nazývá mutace.
- » Geny jsou uloženy uvnitř buněk. Každá část vašeho těla je tvořena miliardami buněk, které vzájemně spolupracují.
- » Geny jsou uspořádány do struktur zvaných chromozomy. Většina lidí má 23 párů chromozomů. Každá buňka obsahuje dvě kopie téhož chromozomu. Existuje 22 očíslovaných párů chromozomů. Poslední pár představuje pohlavní chromozomy, které se nazývají X a Y. Muži mají jeden chromozom X a jeden Y. Ženy mají dva chromozomy X.
- » Chromozomy jsou tvořeny kyselinou DNA. DNA je speciální kód, který pojmenovává instrukce ve vašich genech.

Každý v mé rodině nakládá s informacemi jinak. Někteří ochotně sdílejí informace, jiné vůbec nezajímají. Mají strach, nechtějí se zapojit. Někdo se chce dozvědět víc, jiní nás považují za hypochondry nebo bláznů. Nicméně jsme rodina a jsme si blízcí; držíme spolu a vzájemně jsme si oporou. Jenom si vybíráme, o čem budeme mluvit.

### Jak nás nemoc ovlivňuje?

Potvrzená diagnóza genetické poruchy může jedinci i celé rodině obrátit život naruby. Naštěstí už toho o Fabryho chorobě hodně víme. Víme, co ji způsobuje i jak zvládat její příznaky a psychické dopady.

### Jaké jsou rozdíly mezi muži a ženami postiženými touto chorobou?

Po určitou dobu panovala domněnka, že Fabryho choroba postihuje pouze muže. Ženy byly považovány za „nositelky“ kvůli tomu, že mohou nést genovou mutaci a předávat ji dál, aniž by vykazovaly příznaky choroby. Nyní už je potvrzeno, že všechny ženy s touto genovou mutací trpí Fabryho chorobou. Ženy vykazují širokou škálu příznaků, které se mezi jednotlivými pacientkami značně liší.

Proč taková variabilita? Jestliže muž zdědí chromozom X s genovou mutací, začne jeho tělo produkovat jen malé množství enzymu alfa-GAL, nebo ho neprodukuje vůbec, a tak se u něho objeví příznaky Fabryho choroby. Ženy mají dva chromozomy X, takže i v případě, že u jednoho z nich dojde k mutaci, má žena ještě druhý gen, který dokáže produkovat enzym alfa-GAL. V každé buňce je však „aktivní“ pouze jeden chromozom X, neboli „zapnutý“. To, který chromozom X je v jaké buňce aktivní, je určováno náhodně v procesu zvaném inaktivace chro-

### Příběh Tonyho

Býval jsem absolutní workoholik a vůbec jsem nevídal své děti. Když jsem přestal pracovat, měl jsem konečně čas je poznat. Hodně jsme se sblížili. Moje žena se o mě starala po celou dobu, kdy jsem měl bolesti a zažíval muka. Je tady pro mě a je to hlavně její zásluha, že jsem stále



mozomu X. Každý orgán v těle ženy má svůj vlastní vzorec inaktivace chromozomu X.

Statisticky vzato by chromozom X s genovou mutací měl být aktivní v 50 % buněk ženského těla. Avšak jako v případě hodu mincí, šance 50 na 50 nevede vždy k přesnému rozdělení 50:50. U ženy s Fabryho genovou mutací může vést vzorec inaktivace chromozomu X k tomu, že v jednom orgánu bude fungovat 60 % normálních chromozomů X, zatímco v jiném orgánu pouze 40 %. Jednoduše řečeno, čím více normálních chromozomů X bude „vypnutých“, tím pravděpodobnější bude, že pacientka bude mít příznaky. Proto se druh a závažnost příznaků Fabryho choroby mezi jednotlivými ženami liší.

Bohužel stále existuje dost případů, kdy je ženám řečeno, že jsou pouhými „nositelkami,“ a není jim doporučena vhodná léčba. Není pravda, že ženy jsou pouze nositelkami Fabryho choroby. Pravdou naopak je, že osobní vzorec inaktivace chromozomu X u žen může způsobit, že se u nich vyskytnou jen některé příznaky a jiné nikoli. Příznaky choroby se u žen mnohem více liší než u mužů, a pohybují se od mírných po závažné; často se též objeví až v pokročilejším věku. Každá žena s uvedenou genovou mutací však Fabryho chorobou trpí.

naživu. Svého nejlepšího kamaráda znám od puberty a udělali bychom pro sebe cokoli. Je pro mě jako bratr.

Tato choroba vyžaduje od lidí, kteří jí trpí, hodně času a trpělivosti. Velmi nám pomáhá systém podpory, o který se můžeme opřít. Řadě pacientů však něco takového chybí, protože ostatní lidé tuto nemoc nechápou.

### Kvalita života: Psychické a emocionální problémy

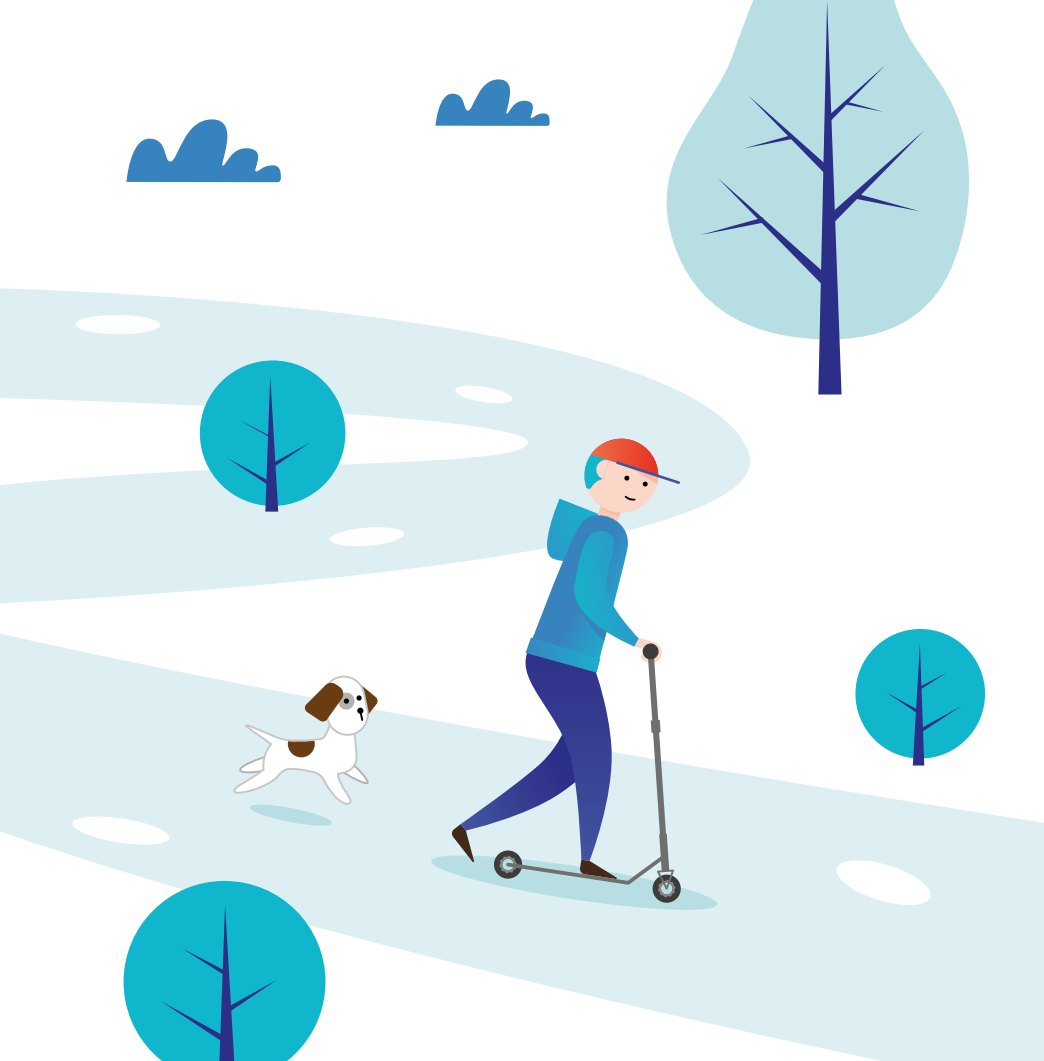
Lidé trpící Fabryho chorobou často zažívají pocity deprese, beznaděje a izolace a snaží se popírat své příznaky. Muži i ženy s tímto onemocněním vykazují nižší kvalitu života oproti celkové populaci, zvláště v dospělosti. Pro člověka trpícího Fabryho chorobou může být poměrně těžké vysvětlit své potíže svému okolí, včetně zaměstnavatele, učitelů nebo přátel, vzhledem k tomu, že se jedná o vzácné onemocnění, které navenek nevykazuje žádné „viditelné příznaky“. Z důvodu „neurčitých“ příznaků, obtížně stanovitelné diagnózy pomocí běžných zdravotních testů a také nedostatečného povědomí o této chorobě může být dokonce těžké přesvědčit lékaře, aby brali pacienta vážně. Lidé trpící Fabryho chorobou bývají často ze strany různých lidí v jejich okolí celá léta obviňováni z „lenosti“ nebo z toho, že si své problémy „vymýšlí“, až do té doby, než je konečně stanovena řádná diagnóza.

Podstoupení testů na Fabryho chorobu a vyrovnání se s jejich výsledky je rovněž spojeno s důležitými emocionálními faktory. Pro někoho může být diagnóza úlevou, protože konečně našel odpověď na záhadné příznaky.

### Příběh rodiny Stenersen

V současnosti je dostupných mnohem více informací než před deseti lety, kdy jsme se dozvěděli svou diagnózu. Tenkrát jsme věřili všemu, co nám říkali, teď ale víme, co zpochybnit, nebo na co se ptát. Lékaři se střídají, přicházejí a odcházejí, a tak si hledáme informace sami.





Jsme silnější a neděsí nás to už tolik, jako dřív. Nejdůležitější je síla a informace. Stále musíme dávat pozor. Každý rok zajdeme do školy, kam chodí naše dcery, abychom si promluvili s novými učiteli a pečovateli. Když děti jedou na školní výlet, musíme se na to připravit, protože naše dcery se nepotí. Sandra má každý rok jiného učitele na tělocvik, takže mu musí některé věci vysvětlovat. Je frustrující odpovídat pořád dokola na ty samé otázky. Ale když si udržíte pozitivní mysl, všechno jde snáz.

## ŽIVOT S FABRYHO CHOROUBOU

Pro někoho jiného naopak může být těžké přijmout, že se u něho pravděpodobně rozvinou příznaky, nebo že jeho nemoc je závažná a dědičná a může ji předat svým dětem. Někdo dostane vztek nebo strach, když se dozví pozitivní výsledek testu na přítomnost genu Fabryho choroby, zatímco jeho příbuzný s negativním testem může mít současně pocit úlevy i viny. Všechny tyto emoce jsou normální. V těchto případech pomáhá promluvit si s někým dalším z komunity pacientů s Fabryho chorobou – s někým, kdo je v obdobné situaci a řeší podobné obavy a strachy. Také je důležité hledat pomoc a podporu zvenku, stejně jako informace o tom, co můžete udělat, abyste nemoc dokázali zvládnout.





Tak jako fyzické zdraví ovlivňuje naši emocionální stránku, tak může psychika ovlivnit náš fyzický stav. A k tomu může dojít buď přímo například úzkost může způsobit bolest na hrudi nebo žaludeční nevolnost nebo nepřímo to jsou případy deprese, která vede k tomu, že o sebe dostatečně nepečujeme nebo neposloucháme rady lékaře.

Je důležité pečovat o emocionální a psychickou pohodu stejně jako o fyzické zdraví. K tomu patří např. vybudování sítě přátel a rodinných příslušníků, kteří nám budou oporou, nebo navázání kontaktu a sdílení zkušeností s dalšími lidmi s Fabryho chorobou prostřednictvím speciálních organizací a podpůrných programů. Pocity nejistoty a zmatku se vám může podařit zmírnit, když si budete aktivně vyhledávat informace týkající se Fabryho choroby a když se svými lékaři a odborníky na genetiku budete probírat způsoby, jak se vypořádat s příznaky. Pomocť vám může také sezení s terapeutem nebo psychologem. V některých případech je tento druh pomoci dokonce doporučován. Uvedené aktivity mohou lidem s Fabryho chorobou pomoci získat zpět kontrolu nad svým životem a zvládnout onemocnění, a to zvláště ve chvílích, kdy se jim zdá, že se věci zcela vymykají kontrole.

A konečně, nebojte se požádat o pomoc nebo ji přijmout! Existuje celá řada různých způsobů, jak vám lidé ve vašem životě mohou pomoci. Může se jednat o praktickou pomoc (pomoc s dopravou k lékaři nebo posekání zahrady), emocionální podporu (někdo, komu věříte a na koho se můžete obrátit, když vás něco trápí, nebo když potřebujete ujištění) nebo podporu při vyhodnocení situace (někdo, kdo vám pomůže zorientovat se v tom, co se děje, a najít způsob, jak se s tím vyrovnat). Všechny tyto způsoby přispívají k vašemu psychickému zdraví, ale i ke zdraví vašich blízkých.

### Jaký dopad má nemoc na rodinu pacienta?

Fabryho choroba je dědičná. Znamená to, že se předává z generace na generaci. (Podívejte se na tabulku na straně 3, abyste si udělali obrázek, jak se nemoc dědí.) Pokud trpíte vy nebo někdo ve vaší rodině Fabryho chorobou, je možné, že onemocnění mají i ostatní rodinní příslušníci, dospělí i děti, aniž by o tom věděli. Týká se to jak sourozenců, rodičů a dětí, tak vzdálenějších příbuzných, třeba bratranců a sestřenic. Genetické poradenství pro rodiny s Fabryho chorobou představuje důležitou pomoc při rozhodování, kdo by se měl na zmíněnou nemoc nechat testovat. Uvádíme jednoduchý příklad: jestliže bylo zjištěno, že jste Fabryho chorobu zdědili po matce, pak není nutné nechat testovat rodinu z otcovy strany.

Znalost rodinné anamnézy vám pomůže přijmout rozumná rozhodnutí týkající se vás i členů vaší rodiny. Například můžete:

- » vy i členové vaší rodiny podstoupit testy na Fabryho chorobu.
- » získat správné informace, než učiníte důležité rozhodnutí mít děti.
- » navštívit svého lékaře, který zhodnotí, do jaké míry vás může nemoc postihnout.

### Příběh Xanady

Můj otec byl první, komu diagnostikovali Fabryho chorobu. Všichni muži v mojí rodině zemřeli mladí, ale nikdo z nich nechtěl přijmout fakt, že mají genetickou poruchu. Řada z nich odmítala vůbec připustit, že nějaká Fabryho choroba existuje.



## Adopce

Pacienti s Fabryho chorobou, kteří byli adoptováni, možná vyrostou, aniž by poznali kohokoli dalšího s tímto druhem onemocnění. Nemají žádný příklad toho, jak vypadá život s Fabryho chorobou. To v nich může vyvolávat pocity samoty a izolovanosti. Na straně 30 najdete organizace, které nabízejí informace i pomoc.

## Popírání

Fabryho choroba je vzácné onemocnění, a proto se někteří pacienti zdráhají připustit, že by se tato nemoc mohla vyskytovat v jejich rodinné anamnéze. To vedlo k tomu, že v řadě rodin se o této záležitosti nemluvilo. Bylo jednodušší zdravotní stav ignorovat než si připustit něco, co vás může zabít.



Tvrdili nám, že dívky onemocnět nemohou a že se nemáme bát. Když se ale ohlédnu zpátky, je mi jasné, že mám Fabryho chorobu. Začala jsem si toho všimnout, když jsem byla na střední škole. Nemohla jsem popadnout dech, takže jsem nemohla běhat, ani tančit se svými sestřenicemi a bratrance. Vždycky jsem to zdůvodňovala tím, že nejsem ve formě. Když můj syn Jack založil podpůrnou a informační skupinu pro Fabryho chorobu, došlo nám, kolik žen je nemocí postiženo. Soustředíme se na to, abychom přesvědčili lékaře a zdravotníky, aby přijali fakt, že ženy nejsou jenom nositelkami tohoto onemocnění.

## ŽIVOT S FABRYHO CHOROUBOU

Mnoho lidí z rodin, kde se Fabryho choroba vyskytuje, už se setkalo s tím, jak nemoc postihla jejich blízké příbuzné. Zjištění, že vy nebo jiný člen rodiny nesete genovou mutaci, může vést k pocitům deprese a beznaděje. Zoufalství vede u některých osob k popírání toho, že mohou být postiženy nemocí, což může vést k tomu, že lékařskou pomoc vyhledají příliš pozdě. (Na straně 26 najdete informace, co dělat, když vaše rodina nechce o Fabryho chorobě mluvit.) Pocity viny při představě, že jste Fabryho chorobu možná předali svým dětem, zase mohou přispět k popírání a odkládání testů a stanovení diagnózy u dětí, což může být zvláště nebezpečné.

### Kulturní rozdíly

Různé kultury mají rozdílné vnímání zdraví a nemocí. V některých kulturách může být fakt, že se v rodině objeví genetická porucha, chápán jako vůle Boží. Jiné kultury mohou nemoc vnímat jako snížení hodnoty dané rodiny a onemocnění se může stát zdrojem viny, studu a hanby. Kvůli těmto reakcím se mohou rodinní příslušníci zdráhat hovořit o své diagnóze, dokonce i v rámci rodiny, a mohou odkládat řešení zdravotních potíží a/nebo vyhledání lékaře či poskytovatele zdravotní péče.

### Příběh Joea

Fabryho choroba ke mně byla dost tvrdá. Rodina mojí matky pochází z Indie, kde je běžné, že o svých nemocích nemluvíte. Můžete se zmínit o drobnostech, jako je bolest hlavy nebo chřipka, ale pokud se jedná o něco, co ovlivňuje váš život nebo životy někoho jiného, je to tabu.





Mám příznaky skoro každý den – nejčastěji mě pálí ruce a trpím gastrointestinálními obtížemi. S matkou o tom mluvíme otevřeně, ale když mě chytnou bolesti během rodinných setkání, nemohu to rodině vysvětlit.

Fabryho choroba mi přinesla i plno příležitostí. Měl jsem to štěstí, že jsem mohl cestovat na konference a setkávat se s lidmi, které bych normálně nepotkal. Mám v plánu stát se poradcem pro genetické záležitosti. Celý život jsem jednal s poradci pro genetiku, takže vím, jak je jejich práce důležitá a jak lidem pomáhá. Má nemoc mě nasměrovala na cestu, kterou bych rád šel.

### Proč bych měl s rodinou mluvit o Fabryho chorobě?

S rodinou máte mnoho společného – včetně toho, co může způsobovat nemoc. Rodinní příslušníci mohou mít společné geny, návyky, jídelníček a prostředí, tudíž sdílejí i riziko, že budou mít stejné zdravotní obtíže.

Většina běžných nemocí (srdeční choroby, diabetes atd.) je známá jako „multifaktoriální“ choroby. Jsou způsobeny společným působením genů, životního stylu a prostředí. V těchto případech se u lidí s podobnými geny nemusí nutně rozvinout totéž onemocnění, pokud mají odlišný životní styl nebo se pohybují v jiném prostředí.

Na druhou stranu, příčinou některých nemocí je specifická změna v DNA jednoho jediného genu, což se nazývá mutace. Řada těchto onemocnění, mezi něž patří i Fabryho choroba, je vzácná. V těchto případech hrají geny mnohem důležitější roli než životní styl a vliv prostředí. Tento druh onemocnění se obvykle projeví, pokud se jedinec narodí se specifickou genovou mutací (mutacemi).

Je důležité hovořit s rodinou i s lékaři o všech typech nemocí – běžných, vzácných, nezávažných, fatálních, akutních i chronických. Znat dědičné nemoci ve vaší rodině vám může pomoci učinit informovaná rozhodnutí týkající se vašeho zdraví.



## **Jak mám s rodinou mluvit o Fabryho chorobě?**

Fabryho choroba může způsobovat příznaky, které se liší od příznaků běžných onemocnění, jako jsou srdeční choroby, diabetes nebo rakovina, ale kroky, které je potřeba podniknout, abyste o nemoci mohli hovořit se svou rodinou, jsou podobné.

### **Mluvte s rodinou**

Nejlepším zdrojem informací o vaší rodině jsou vaši příbuzní. To znamená, že vy jste na oplátku zdrojem informací pro ně. Události jako narozeninové oslavy, svatby, rodinná setkání, oslavy náboženských svátků, sváteční večeře nebo pohřby jsou příležitostí promluvit si s rodinnými členy o jejich životě. Podělte se s nimi o svůj příběh. Vysvětlíte jim, že poskytnuté informace mohou pomoci nejen vám, ale celé rodině získat lepší zdravotní péči. Můžete se rodinných příslušníků zeptat na jejich zdraví a říct jim vše, co víte o svém zdravotním stavu.

### **Využijte, co máte k dispozici**

Ujistěte se, že máte po ruce výsledky testů, lékařské zprávy nebo i další informace o vaší diagnóze, které můžete v případě zájmu ukázat členům rodiny, aby vašemu zdravotnímu stavu lépe porozuměli. Díky tomu i snáze pochopí, jaká je šance, že sami mají Fabryho chorobu, nebo pravděpodobnost, že ji zdědí děti po svých rodičích. Webové stránky a příručky, které pomohly vám, mohou stejně tak posloužit rodinným příslušníkům. Tuto příručku si můžete půjčovat a posílat dál, abyste lépe pochopili rodinnou anamnézu a její vztah k Fabryho chorobě.

### **Naplánujte si soukromý rozhovor**

Poté co jste zmínili téma Fabryho choroby, to možná budete chtít s některými členy rodiny probrat podrobněji. Někdo si povídá raději mezi čtyřma očima než ve velké skupině. A vy budete mít příležitost odpovědět na všechny jejich otázky a zároveň se jich zeptat na to, co zajímá vás.

## JAK MLUVIT O FABRYHO CHOROBĚ

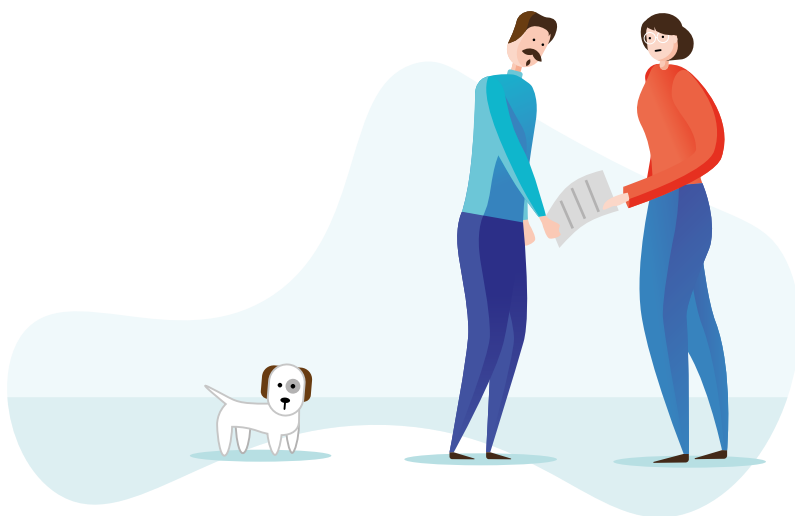
Tyto soukromé rozhovory by se měly odehrát ve chvílích, kdy se na to obě strany cítí. Neměli byste spěchat ani být unavení. Investujte do rozhovoru energii i pozornost, kterou si dané téma zaslouží. Také myslete na to, aby člen rodiny neměl pocit, že mu vyhrožujete nebo ho tlačíte k tomu, aby vám okamžitě řekl úplně všechno. Řekněte mu, že se nebráníte otázkám a že se nejedná o jeden rozhovor; k tématu se můžete kdykoli v budoucnu vrátit.

### **Přiveďte si s sebou někoho jako oporu**

Pokud máte kamaráda nebo člena rodiny, který je lékař nebo který rozumí Fabryho chorobě a pomáhal vám smířit se s diagnózou, může být vhodné přivést ho s sebou jako oporu během rozhovoru.

### **Napište dopis**

Existují lidé, kterým je příjemnější sdělovat i dostávat informace týkající se zdravotního stavu prostřednictvím dopisu nebo e-mailu. Možná se tedy rozhodnete poslat své rodině zprávu s aktuálními informacemi o vašem zdravotním stavu a o Fabryho chorobě. Váš lékař či poradce pro genetiku by vám určitě uměl pomoci napsat takový dopis a určit, pro koho v rodině by mohly mít tyto informace přínos.





## Příklad dopisu

---

Jméno a datum  
Adresa  
Město, PSČ, stát

Milá rodino,

Jak už mnozí víte, \_\_\_\_\_ se poslední dobou necítil/-a dobře, a proto jsme podstoupili různá vyšetření, abychom zjistili, co se děje. Oceňujeme váš zájem a podporu a rádi bychom se s vámi podělili o výsledky našeho pátrání.

Tyto výsledky jsou důležité i pro vás, protože se týkají genetického onemocnění (Fabryho choroba). U některých z vás není pravděpodobné, že by se vás nemoc jakkoli dotkla, nicméně se může týkat ostatních členů rodiny, a proto byste o této skutečnosti měli být informováni.

\_\_\_\_\_ byla diagnostikována Fabryho choroba. Jedná se o závažné onemocnění, které může způsobit těžké komplikace postihující řadu tělesných orgánů.

Fabryho mutace je spojena s chromozomem X. (Ženy mají dva chromozomy X, muži mají chromozomy X a Y.) To znamená, že u synů a dcer ženy, u níž je prokázána Fabryho mutace, existuje 50% pravděpodobnost, že tuto chorobu zdědí. Synové muže, který má Fabryho chorobu, a ženy, která Fabryho chorobu nemá, Fabryho mutaci nezdědí, protože získají od svého otce chromozom Y a od matky chromozom X. (Fabryho mutace se objevuje pouze u chromozomu X.) Všechny dcery takového muže však Fabryho mutaci zdědí.

Z toho vyplývá, že v rámci naší širší rodiny připadá dědičnost Fabryho mutace v úvahu u následujících členů: \_\_\_\_\_.

Doporučujeme, aby se všichni výše uvedení nechali testovat na Fabryho mutaci. Pokud budete mít zájem, rád/-a tyto záležitosti s kýmkoli z vás proberu podrobněji. Mrzí mě, že jsem poslem těchto zpráv, ale jsem přesvědčen/-a, že je důležité, abyste o této situaci věděli a mohli učinit informovaná rozhodnutí ohledně vašeho zdraví.

Rád/-a bych vás upozornil/-a na jednu věc. Možná se v odborné literatuře dočtete, že ženy příznaky Fabryho choroby nemají. Toto tvrzení je již nějakou dobu považováno odborníky za chybné. Pokud se ženy domnívají, že mohly Fabryho mutaci zdědit, měly by být stejně jako muži vyšetřeny.

Jsme v duchu s vámi.

Srdečně zdravíme

### Jak se mám na rozhovor připravit?

#### Znát fakta

Získejte informace o Fabryho chorobě, abyste dokázali odpovědět na všechny otázky, které vám rodina bude klást, nebo je odkažte na příslušné informační zdroje. Použijte informace i zkušenosti, které jste získali od lékaře a dalších odborníků. Nezapomínejte, že Fabryho choroba se u jednotlivých lidí liší, proto se radte se svým ošetřujícím lékařem. (Na straně 2 najdete podrobnosti týkající se Fabryho choroby, o které se můžete podělit s rodinou.)

#### Vědět, jaký může mít nemoc dopad na rodinu

U každého člena rodiny, s nímž budete hovořit, je dobré vědět, co pro něj může vaše diagnóza znamenat. Vzhledem k tomu, že Fabryho choroba je v rámci rodiny dědičná, je možné, že už ji některý z členů rodiny má. (Podívejte se na stranu 3, kde najdete tabulku se schématem, jak se Fabryho choroba dědí.)

#### Připravit se na různé reakce

Buďte vnímaví a respektujte, když si dotyčná osoba nebude přát o některých věcech mluvit. Pro některé vaše blízké nemusí být příjemné poslouchat informace o Fabryho chorobě nebo dalších nemocech. Dejte jasně najevo, že jste ochotni o tématu hovořit kdykoli, až budou připraveni, a že respektujete jejich přání rozhovor prozatím odložit.

### Jak začít rozhovor

Neexistuje jeden jediný správný způsob, jak s rodinou hovořit o zdravotním stavu a Fabryho chorobě. Poté co členům rodiny sdělíte svůj příběh, můžete jim popsat příznaky, které mohou poukazovat na Fabryho chorobu.

## Zdravotní potíže způsobené Fabryho chorobou:

- » Únava
- » Pálivé bolesti končetin
- » Porucha pocení
- » Změny na rohovce (spirála, cornea verticillata)
- » Kožní vyrážka nebo angiokeratomy
- » Poruchy sluchu
- » Gastrointestinální potíže
- » Obtíže s ledvinami
- » Srdeční obtíže
- » Mozková mrtvice

## Otázky týkající se členů rodiny za účelem zjištění rodinné anamnézy:

- » Víte, zda vaši rodiče nebo prarodiče užívali pravidelně nějaké léky?  
Pokud ano, jaké léky a na co?
- » Jaké byly příčiny úmrtí členů vaší rodiny?
- » Měla některá žena ve vaší rodině problémy v těhotenství nebo při porodu? O jaký druh problémů se jednalo?
- » Vyskytují se ve vaší rodině nějaké nemoci?
- » Je tu ještě něco, co byste mi chtěli říct o sobě nebo o zdravotních potížích v naší rodině?



### Co mám dělat, když moje rodina nechce o Fabryho chorobě mluvit?

Někteří členové rodiny možná nechápou, proč je důležité vědět o existenci Fabryho choroby. Jiní mohou být naopak nervózní ze strachu, že jim samotným bude diagnostikována. Je naprosto normální cítit se nesvůj či pociťovat úzkost, když jde o něco neznámého. Každý z nás je v konkrétním okamžiku v jiném emocionálním rozpoložení, a tak zpracováváme informace odlišně.

Možná byste rádi začali rozhovor zmínkou o mnohem běžnějších zdravotních potížích, které se dědí ve vaší rodině, například vysoký krevní tlak nebo astma. Pak můžete přejít k Fabryho chorobě. Zdůrazněte skutečnost, že i když nelze jakkoli snížit riziko výskytu Fabryho choroby, stále je možné vést normální život, včetně koníčků, pracovní kariéry a rodiny.





Snažte se rodinné příslušníky zapojit, i když se zpočátku zdráhají nebo to odmítají. Pokud nechtějí podniknout kroky směrem k získání lepšího povědomí o chorobě kvůli sobě, třeba budou ochotni to udělat kvůli svým dětem nebo zbývajícím členům rodiny.

Pokud členové rodiny nadále odmítají o tématu hovořit, respektujte jejich postoj. Popírání může pro některé lidi být způsob, jak se se situací vyrovnat. To, že člověk vypadá, že vás neposlouchá, ještě neznamená, že neslyší, co mu říkáte. Dopřejte jim čas a prostor, aby se zamysleli nad tím, co jste jim řekli, a přestali se při zmínce o Fabryho chorobě cítit nesví.

Možná zjistíte, že někteří členové rodiny nebudou vědět, jak mají teď hned na Fabryho chorobu reagovat, ale třeba budou schopni o tomto tématu hovořit později. Pokud je to tak, budou lépe připraveni a schopni reagovat, pokud již mezitím dostali nějaké informace o Fabryho chorobě nebo pokud jste je nasměrovali na informační zdroje, které si mohou sami prostudovat.

## JAK MLUVIT O FABRYHO CHOROBĚ

Řekněte jim, že si s nimi rádi promluvíte, až na to budou připraveni nebo když budou mít nějaké dotazy, a doporučte jim nějaké informační zdroje, které si mohou prostudovat, až se na to budou cítit. (Viz strana 30, kde najdete zdroje.)

Když s vámi rodina nechce o Fabryho chorobě mluvit, může se vás to dotknout, můžete být našťvaní nebo se cítit osamělí. Zkuste pochopit, že rodinní příslušníci často reagují na novou situaci různě a každý se s ní vyrovnává jinak. Neznamená to, že jim na vás nezáleží. Když se to stane, je ze všeho nejdůležitější hledat oporu u lékařů, přátel, dalších rodinných příslušníků nebo jiných osob s Fabryho chorobou, které znáte.

A i když se rodinný příslušník rozhodne, že se „testovat na Fabryho chorobu“ nenechá, ať už k tomu má jakýkoli důvod, můžete ho alespoň přesvědčit, aby si nechal od lékaře pravidelně zkontrolovat srdeční činnost a funkci ledvin. Tyto orgány patří při Fabryho chorobě k nejvíce postiženým.

### Příběh Marie

Jsem adoptovaná a nikdy jsem kolem sebe neměla nikoho s Fabryho chorobou. Když jsem byla v pubertě, moje biologická matka mi řekla, že můj biologický otec měl Fabryho chorobu. Jako dítě jsem často mívala horečky a myslela jsem si, že každého pálí dlaně a chodidla, když má horečku.





Věděla jsem tehdy jen to, co jsem o Fabryho chorobě slyšela; nyní jsem se ale stala zastáncem a mluvčím své rodiny. Stále vyhledávám nové informace, protože mám strach o svého vnuka, který je teď v pubertě. Nevíme, co můžeme očekávat.

Všechno se učím skrze zkušenosti. Musím si hlídat hladinu energie a poznat, kdy musím zpomalit. Moje rodina mi pomáhá s domácností, Fabryho choroba má však dopad na to, kolik kvalitního času mohu s rodinou strávit. Když cítím, že na mě padá únava, nebo že přicházejí silné bolesti, více odpočívám. Snažím se být nad věcí, aby mě nemoc zcela neovládla!

### Zdroje

#### Zjistěte více informací a zapojte se

Mezinárodní síť propojující organizace pacientů s Fabryho chorobou:

[www.fabrynetwork.org](http://www.fabrynetwork.org)

Spolek pacientů se střádavými onemocněními: [www.sdruzenimeta.cz](http://www.sdruzenimeta.cz)

#### Centrum pro Fabryho chorobu

Všeobecná fakultní nemocnice v Praze

Fakultní poliklinika VFN, 4. patro,

Karlovo náměstí 554/32, 128 08 Praha 2

Vedoucí centra: MUDr. Gabriela Dostálová, Ph.D.

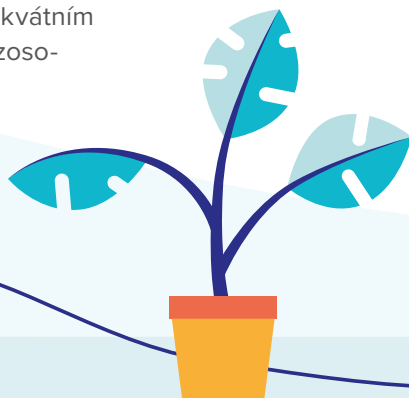
e-mail: [Gabriela.Dostalova@vfn.cz](mailto:Gabriela.Dostalova@vfn.cz),

tel.: 800 263 636 (bezplatná linka), 224 966 711 (ambulance)

Více o Fabryho chorobě: [www.spravnadiagnoza.cz](http://www.spravnadiagnoza.cz)

### Glosář

**Alfa-galaktosidáza A (alfa-GAL)** – Enzym, který u osob s Fabryho chorobou chybí, je neúčinný, nebo je přítomen v neadekvátním množství. Běžně se nachází v lyzozomech.





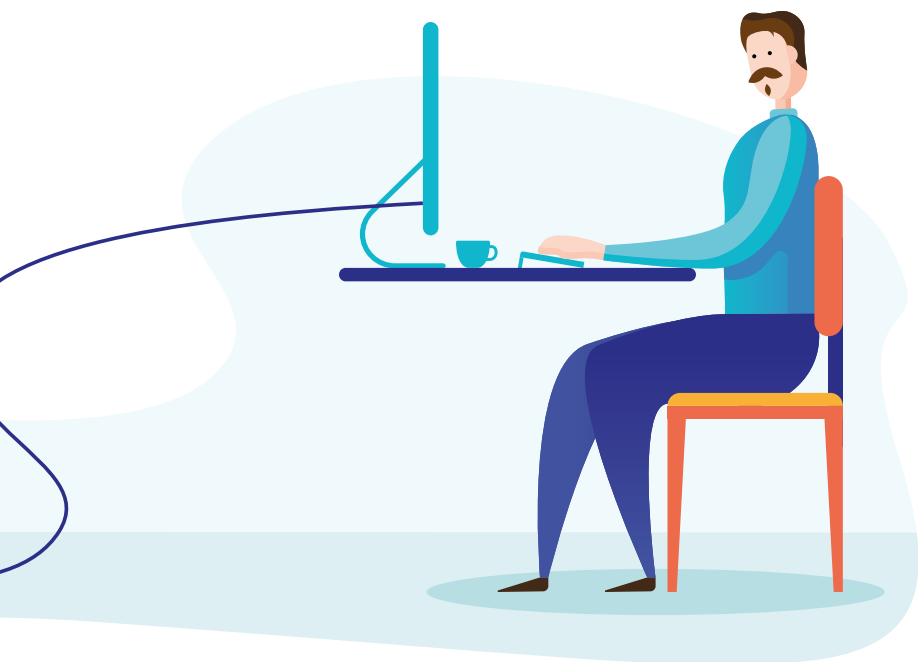
**Angiokeratom** – Tmavě červené nebo modré kožní léze, které jsou ploché nebo mírně vystouplé. Obvykle se u pacientů s Fabryho chorobou nacházejí v oblasti pod pasem a nad kolena.

**Chromozom** – Poutlicovitý útvar obsahující DNA a bílkovinu vyskytující se v každé rostlinné a živočišné buňce. Chromozomy nesou geny, které určují tělesnou stavbu člověka (například: barvu vlasů a očí, exprese chorob).

**Rohovka (cornea)** – Tenký, průhledný, vnější obal oční bulvy.

**Korneální** – Týkající se rohovky.

**DNA** – Zkratka deoxyribonukleové kyseliny, která je základem dědičné informace. Všechny chromozomy jsou tvořeny geny a geny jsou tvořeny DNA.



**Enzym** – Bílkovina produkovaná tělem, jejímž působením dochází k chemickým změnám jiných látek. Enzymy se účastní štěpení nebo změn chemického složení látek tak, aby je tělo mohlo dále využít nebo vyloučit. Názvy enzymů většinou končí koncovkou -áza (v chemickém názvosloví -asa).

**Fabryho choroba** – Genetická porucha způsobená nedostatkem enzymu alfa-galaktosidáza A.

**Gen** – Úsek DNA, který kóduje určitou konkrétní látku. Každý gen má své specifické postavení v rámci chromozomu, které určuje tělesnou stavbu a funkce jedince.



**Genetický** – Týkající se genů (genetická porucha).

**GL-3** – Zkratka pro globotriaosylceramid.

**Globotriaosylceramid** – Typ glykosfingolipidové sloučeniny, která se hromadí v cévních stěnách u osob s Fabryho chorobou v důsledkem nedostatku alfa-galaktosidázy A.

**Lyzosom** – Drobná struktura obsažená ve většině buněk, která funguje jako chemická továrna buňky. Lyzosomy obsahují a vytvářejí enzymy, které metabolizují nebo rozkládají různé látky. U Fabryho choroby se v lyzosomech hromadí GL-3.

**Lyzosomální střídavá porucha (lyzosomální onemocnění ze střídání)** – Onemocnění pramenící ze střídání či hromadění látek v lyzosomech. Fabryho choroba je jednou z lyzosomálních onemocnění ze střídání.

**Bílkoviny, proteiny** – Stavební prvky buněk účastní se všech základních funkcí (například: buněčného růstu, produkce energie, metabolismu).

**Spirála** – Změny na rohovce tvarem připomínající hvězdu nebo spirálu, které často nacházíme u osob s Fabryho chorobou

**Chromozom X** – Pohlavní chromozom spojený s ženskými vlastnostmi. Všechny ženy mají typicky dva chromozomy X, zatímco muži pouze jeden.

**Choroba vázaná na chromozom X** – Genetická porucha, u které je nositelem vadného genu chromozom X. Fabryho choroba je onemocněním vázaným na chromozom X.

sanofi-aventis, s.r.o., Evropská 846/176a, 160 00 Praha 6  
tel.: +420 233 086 111, fax: +420 233 086 222  
e-mail: [cz-info@sanofi.com](mailto:cz-info@sanofi.com), [www.sanofi.cz](http://www.sanofi.cz)  
MAT-CZ-200004-1.0-06/2020