



Cada família com doença de Fabry tem uma **história para contar**

Que papel pode desempenhar na sua história familiar de doença de Fabry?



Isenção de responsabilidade: este dossier e os materiais que o acompanham foram desenvolvidos para ajudá-lo a encontrar familiares que possam ter doença de Fabry. De forma alguma, eles sugerem um diagnóstico de doença de Fabry. Converse com um profissional de saúde se você tiver alguma preocupação.

As fotografias são meramente ilustrativas. As pessoas representadas não são familiares de alguém com doença de Fabry.

 **Amicus**
Therapeutics®

O poder da sua história

Como deve ter percebido, o processo de diagnóstico da doença de Fabry pode ser longo e difícil, muitas vezes envolvendo vários especialistas e até mesmo diagnósticos incorretos.^{1,2}

A sua história com a doença de Fabry tem o poder de ajudar outras pessoas a evitar tudo isso e pode proporcionar um futuro mais saudável para elas.³⁻⁶

Como?

Provavelmente já sabe que a doença de Fabry é uma doença genética que pode ser transmitida de geração em geração.

Mas, sabe que, em média, por cada pessoa com doença de Fabry, pelo menos cinco outros familiares também podem ser diagnosticados com a mesma condição?³



Isso significa que **você pode ter filhos/filhas, pai/mãe, irmãos/irmãs, tios/tias ou primos/primas com doença de Fabry mas que ainda não sabem.** Você pode ajudá-los.

Talvez alguns dos seus familiares sejam afetados, mas ainda não apresentem sintomas.⁷ Outros podem já apresentar sintomas, mas não se dão conta da causa. É importante saber que a experiência deles com os sintomas pode ser diferente da sua.⁷⁻¹⁰

A variabilidade dos sintomas da doença de Fabry e o facto de, muitas vezes, eles se sobreporem aos de doenças mais comuns contribuem para a demora e a dificuldade em chegar a um diagnóstico.^{1,2,11} Fazer o exame da doença de Fabry ou mesmo saber que ela existe na família pode ajudar a simplificar o percurso de uma pessoa até o diagnóstico. O diagnóstico precoce pode significar que as pessoas afetadas podem receber o apoio e o tratamento necessários mais cedo, ajudando a controlar a doença e assim proporcionar-lhes um futuro mais saudável.⁴⁻⁶

Conhecimento é poder

Ao sensibilizar e informar a sua família sobre a doença de Fabry, você pode ajudar várias pessoas a obter o apoio e o tratamento necessários.

Abordar a família para falar sobre a realidade da doença de Fabry pode não ser uma tarefa fácil para algumas pessoas. No entanto, uma equipa de profissionais de saúde pode ajudar, e esperamos que este guia e os materiais que o acompanham também o façam.

Lembre-se, não há ninguém melhor para falar sobre a doença de Fabry com sua família do que você.

Cada família com doença de Fabry tem uma história para contar. A sua história com a doença de Fabry pode influenciar a história delas. Converse com as pessoas e garanta que todos os seus familiares saibam o que é doença de Fabry e façam o exame/teste.



Como podemos ajudá-lo?

Este folheto faz parte de um dossier para ajudá-lo a entender o risco da doença de Fabry na sua família e incentivá-lo a falar sobre ela com os seus familiares.

O dossier completo contém:

- Este folheto (“Cada família com doença de Fabry tem uma história para contar”) – que tem como objetivo ajudá-lo a entender como a doença de Fabry é transmitida de geração em geração; por que razão é tão importante falar com os seus familiares e algumas dicas sobre o que falar
- O folheto “Construir a Árvore genealógica da doença de Fabry” – uma ferramenta para ajudá-lo a criar a sua árvore genealógica e descobrir com que pessoas da sua família você deve conversar sobre a doença. Pode construir a sua árvore genealógica com a ajuda do seu médico ou sozinho se preferir. Existe também uma versão online disponível aqui www.fabryfamilytree.net, que pode ser mais fácil de utilizar, pois a ferramenta cria a árvore e destaca os familiares com risco de ter doença de Fabry
- Um conjunto de folhetos “A nossa família e a doença de Fabry” – que pode distribuir pelos seus familiares que talvez precisem fazer o exame/teste da doença. Esses folhetos contêm informações sobre a doença de Fabry e uma secção destacável que os seus familiares podem levar para o médico para conversar sobre a necessidade de fazer o exame/teste. Existe também uma versão para download aqui www.fabryfamilytree.net

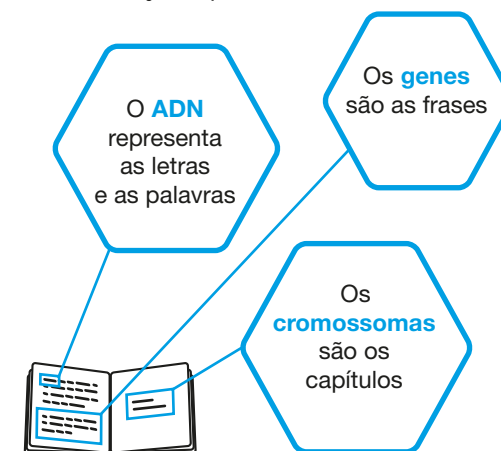
Para mais informação e suporte, consulte o site www.fabryfamilytree.net ou fale com um profissional de saúde

Quais são as causas da doença de Fabry?

Um guia fácil de genética^{12,13}

Todas as células do seu corpo estão programadas para funcionar de um certo modo, por exemplo, para ajudar na digestão, manter os batimentos do coração ou combater infeções. Para fazer o seu trabalho adequadamente, cada célula precisa de um conjunto de instruções. O ADN é “lido” pela célula e fornece essas instruções. Um gene é uma secção de ADN que programa uma instrução específica. Os próprios genes estão agrupados em unidades chamadas cromossomas.

Pense neste material como um manual de instruções que oferece:



Às vezes, existem alterações no ADN chamadas mutações (variantes). Pense nelas como palavras escritas incorretamente, nas quais uma letra trocada pode alterar completamente o significado da palavra.

CAMA
CASA

A genética da doença de Fabry^{1,7}

A doença de Fabry é causada por uma variedade de mutações num gene chamado GLA, que fornece as instruções para produzir a enzima alfa-galactosidase A. Normalmente, essa enzima ajuda a decompor determinadas substâncias “açúcares-lípidos” (glicoesfingolípido) nas células do nosso corpo, mas as mutações significam que ela não consegue fazer o seu trabalho. Isso leva a uma acumulação dessas substâncias, causando os sintomas da doença de Fabry.

Como se transmite doença de Fabry?

O gene GLA e as mutações da doença de Fabry estão localizados no cromossoma X e, portanto, a doença de Fabry é referida como uma “doença associada ao cromossoma X”.¹⁴

Tanto homens como mulheres podem ser afetados pela doença de Fabry, mas a probabilidade de um pai ou de uma mãe transmitir a mutação da doença não é igual.^{7,14}

Depende dos cromossomas transmitidos aos filhos/filhas.¹⁴

A doença de Fabry é sempre uma doença hereditária?^{7,15}

A doença de Fabry e as suas mutações são mais frequentemente herdadas de um dos pais. Em casos raros, a Doença de Fabry pode não ser herdada, ou seja, as mutações da doença podem ocorrer espontaneamente e ser exclusivas a uma pessoa, sendo conhecidas como mutações de novo. No entanto, essa pessoa ainda pode transmitir a doença aos seus filhos/filhas.

Os cromossomas X e Y determinam o sexo de uma pessoa:¹⁴



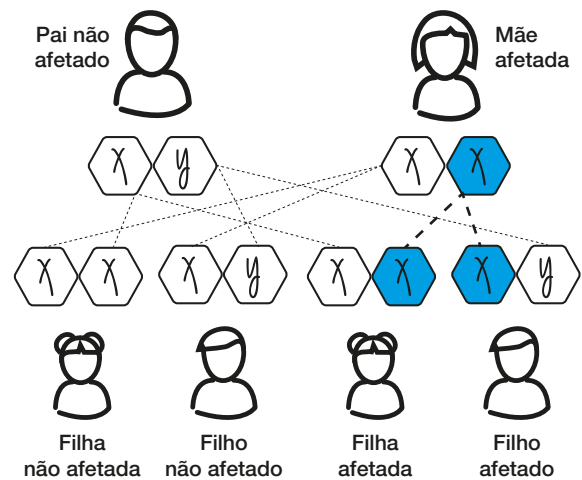
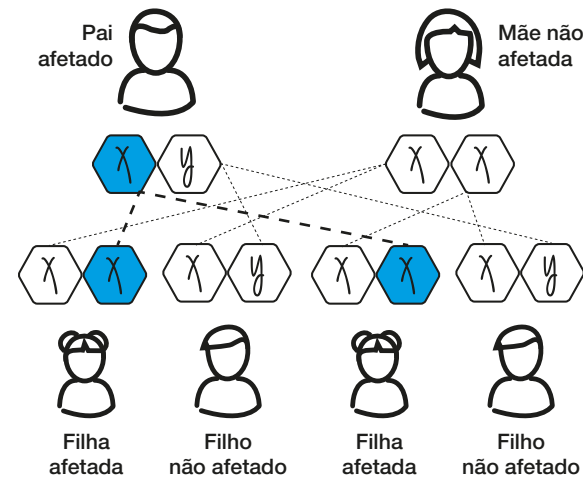
As **mulheres** têm **dois cromossomas X** – filhos e filhas recebem um desses cromossomas X de forma aleatória



Os **homens** têm **um cromossoma X e um Y** – os filhos recebem o cromossoma Y e as filhas recebem o cromossoma X

Um pai afetado pela doença de Fabry vai transmitir a mutação a todas as filhas, mas a nenhum dos filhos:¹⁴

Isto acontece porque o pai tem apenas um cromossoma X que precisa conter a mutação, e as filhas herdam esse cromossoma, mas os filhos não (eles herdam o cromossoma Y)

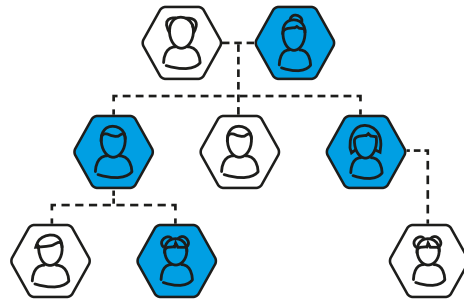


A mãe afetada pela doença de Fabry tem uma probabilidade de 50:50 de transmitir a mutação a qualquer uma das filhas ou filhos:¹⁴

Isto acontece porque a mãe tem dois cromossomas X, e o cromossoma X com a mutação ou o cromossoma X sem a mutação podem ser transmitidos aleatoriamente aos seus filhos ou filhas

Que papel pode desempenhar na sua história familiar de doença de Fabry?

A genética e a hereditariedade da doença de Fabry significam que **é possível que alguns dos seus familiares tenham a mutação da doença.**



O primeiro passo para ajudá-los é descobrir quem **pode** ter essa mutação – é com os seus familiares em risco de ter a doença que deve conversar. Pode fazer isso com a ajuda de um profissional de saúde. Contudo, nós vamos providenciar-lhe ferramentas que permitam que o faça sozinho. A ferramenta “Árvore genealógica da doença de Fabry” pode ajudá-lo a descobrir com quem é importante falar. A ferramenta online também pode fazer esse trabalho por si, destacando automaticamente os familiares em risco na sua árvore genealógica.

O próximo passo é falar com eles.

Você pode ajudá-los.

Os sintomas da doença de Fabry podem ser difíceis de ser reconhecidos. Por isso, algumas pessoas com a doença nunca são diagnosticadas, enquanto outras demoram muito para receber o diagnóstico (a média é de 15 anos).^{1,2,11} Ao partilhar a sua história com a doença de Fabry, pode ajudar os seus familiares a evitá-la.³

Mas não se trata apenas do diagnóstico. Como a doença de Fabry é uma doença progressiva, ela piora ao longo do tempo.¹ Você pode ajudar a criar uma oportunidade para quem tem a mutação de beneficiar com o diagnóstico e tratamento precoce, o que pode significar um futuro mais saudável para essas pessoas.⁴⁻⁶

A doença de Fabry pode existir na sua família. Descubra quem está em risco e fale com eles

Como dar início à conversa

Não existe uma família “tipo”

Cada pessoa tem uma forma própria de comunicar com a família e falar sobre a doença de Fabry não é diferente. Algumas pessoas preferem falar pessoalmente ou por telefone, enquanto outras preferem falar online ou por carta – a escolha é sua. Caso esteja inseguro, peça auxílio a um profissional de saúde sobre como abordar a situação. Se for difícil encontrar as palavras certas, faça o download de um modelo de carta em: www.fabryfamilytree.net.

Os folhetos “A nossa família e a doença de Fabry” são um bom recurso para ajudá-lo a explicar a doença de Fabry à sua família. Podem ajudar os seus familiares a entenderem porque precisam de ganhar consciência sobre a doença e o que fazer em seguida.

Alguns pontos importantes a expor ao conversar com familiares em risco (todos esses pontos estão no folheto “A nossa família e a doença de Fabry”):

- A doença de Fabry é uma condição que pode estar associada a uma ampla variedade de sintomas, e até mesmo pessoas da mesma família podem experimentar sintomas muito diferentes (o folheto “A nossa família e a doença de Fabry” apresenta um diagrama útil)^{1,2,7-10}
- Com base na forma como a doença de Fabry é transmitida de geração em geração e na sua árvore genealógica, é possível que alguns familiares estejam em risco de ter a doença¹⁴
- Um exame genético, geralmente de um esfregaço da bochecha ou de uma amostra de sangue ou de outro tecido, pode confirmar se alguém tem uma mutação da doença de Fabry.^{7,16}
- Existem opções de tratamento disponíveis para a doença de Fabry e, como ela pode piorar ao longo do tempo, o tratamento numa fase inicial pode ter benefícios para a saúde⁴⁻⁶

Para mais suporte, consulte o site www.fabryfamilytree.net ou fale com um profissional de saúde

Quais são os próximos passos para os meus familiares?

Se os seus familiares quiserem saber mais sobre a doença de Fabry ou fazer o exame/teste, o próximo passo é consultar um profissional de saúde. Dependendo da situação, pode ser:

- Um médico, um geneticista ou outro profissional de saúde
- Alguém indicado pelo seu médico
- Levar a secção destacável do folheto “A nossa família e a doença de Fabry” para um médico da confiança deles, o qual poderá orientá-los



Eles podem falar com um profissional de saúde, que provavelmente avaliará o risco de terem a doença de Fabry, explicará a natureza dos exames genéticos, incluindo possíveis vantagens e desvantagens, e providenciará o exame se considerar necessário e se os seus familiares assim desejarem.



Os exames genéticos normalmente são realizados num esfregaço da bochecha ou numa amostra de sangue ou de outro tecido.¹⁶ Os exames são realizados para verificar a presença de mutações associadas à doença de Fabry.⁷



Se for encontrada uma mutação de Fabry, a equipa médica dará mais informação sobre a doença, como lidar com ela e quais são as suas possíveis implicações.

A doença de Fabry pode afetar os seus familiares

Converse com eles e peça para fazerem o exame

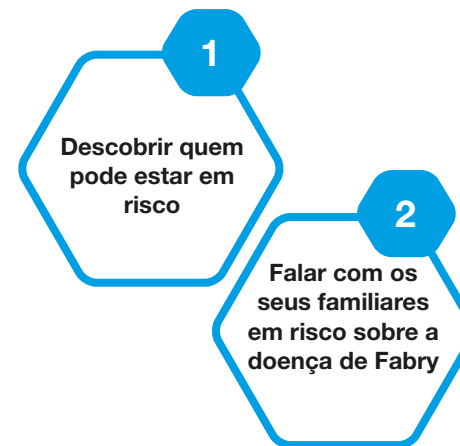
A doença de Fabry geralmente é transmitida de geração em geração. Alguns dos seus familiares podem ter a doença e ainda não saber. Você pode ajudá-los em apenas dois passos – com o apoio da sua equipa de profissionais de saúde e/ou com este dossier e a ferramenta online “Construir a Árvore genealógica da doença de Fabry”.

Em seguida, os seus familiares podem optar por dar início ao processo para confirmar se têm ou não doença de Fabry. Se eles tomarem essa opção, você pode tê-los ajudado a evitar um longo caminho até ao diagnóstico.^{1,3}

Pode também tê-los ajudado a iniciar a monitorização da doença num estadio mais precoce, e talvez, melhorar a sua saúde no futuro.⁴⁻⁶

Até mesmo quem opte por não fazer o exame ficará mais atento caso desenvolva os sintomas. Informar a equipa médica que a doença de Fabry existe na família pode ajudar a chegar a um diagnóstico.

Cada família com doença de Fabry tem uma história para contar. A sua história com a doença de Fabry pode ajudar a história delas.



Cada família com doença de Fabry tem uma **história para contar**

Quando meu irmão teve conhecimento que a doença de Fabry podia ser transmitida de geração em geração, certificou-se que todos tivéssemos conhecimento e fizéssemos o exame/teste. Ele foi forte por nós, e as pessoas da nossa família que têm a doença não precisaram passar pelo que ele passou para fazer o diagnóstico.

Que papel pode desempenhar na sua história familiar de doença de Fabry?

Para mais informações e para ter acesso a ferramentas que podem ajudar a sua família, acesse a:

www.fabryfamilytree.net



Isenção de responsabilidade: este dossier e os materiais que o acompanham foram desenvolvidos para ajudá-lo a encontrar familiares que podem ter doença de Fabry. De forma alguma, eles sugerem um diagnóstico de doença de Fabry. Converse com um profissional de saúde se tiver alguma preocupação.

A fotografia e a história são meramente ilustrativas. As pessoas representadas não são familiares de alguém com doença de Fabry.

Referências:

1. Germain D. Orphanet. J Rare Dis. 2010;5:30
2. Hilz MJ et al. Dig Liver Dis. 2018;50(5):429-437
3. Laney DA & Fernhoff PM. J Genet Counsel. 2008;17:79-83
4. Oritz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427
5. Mehta A & Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [último acesso em agosto de 2019]
6. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117
7. Laney DA, et al. J Genet Couns. 2013;22(5):555-564
8. Cammarata G, et al. Biomed Res Int. 2015;504784
9. Yamamoto S et al. Intern Med. 2019;58(4):603-607
10. Laney DA. Mol Genet Metab. 2019;126(2):S90-91
11. Hoffmann B & Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440-447
12. DNA, genes, chromosomes and mutations. Genetic Alliance UK. Disponível em: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations/> [último acesso em agosto de 2019]
13. What is a gene? Genetic Home Reference. Disponível em: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene> [último acesso em agosto de 2019]
14. How is Fabry Disease Inherited. National Fabry Disease Foundation. Disponível em: <https://www.fabrydisease.org/index.php/about-fabry-disease/fabry-disease-inheritance> [último acesso em agosto de 2019]
15. Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338-46.
16. How is genetic testing done? Genetics Home Reference. Disponível em: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [último acesso em agosto de 2019]