

Olá

Como certamente já sabem, foi-me diagnosticada a doença de Fabry. A doença de Fabry é causada por mutações genéticas que podem ser transmitidas às gerações seguintes de uma família. Construí a nossa árvore genealógica e cheguei à conclusão que vocês podem estar em risco de ter doença de Fabry, embora isso não signifique necessariamente que tenham a doença.

A doença de Fabry afeta homens e mulheres. Pode causar uma série de sintomas e afetar uma multiplicidade de órgãos. O tipo, a gravidade e o momento em que os sintomas surgem podem variar de pessoa para pessoa - mesmo entre pessoas da mesma família. No entanto, a doença de Fabry é progressiva, piora com o tempo, e pode causar problemas graves ou até fatais - embora isso possa não ocorrer em todos vocês.

A doença de Fabry é causada por mutações genéticas. As mutações são como erros ortográficos nas instruções que dizem às células do vosso corpo o que devem fazer. Em pessoas com Fabry, devido a uma mutação, ocorre o mau funcionamento de uma enzima que geralmente decompõe certas substâncias - globotriaosilceramida - das células do nosso corpo. Isto leva a que a globotriaosilceramida se acumule, causando os problemas e os sintomas associados à doença de Fabry.

A mutações Fabry acontecem no gene GLA, no cromossoma X. As mulheres têm dois cromossomas X e dão um aos seus filhos aleatoriamente: assim, se a mãe de uma criança tem Fabry, há uma probabilidade de 50/50 de o seu filho ou filha poder herdar a mutação. Os homens têm um cromossoma X e um cromossoma Y; o cromossoma X é herdado pelas suas filhas e o cromossoma Y pelos seus filhos. Isto significa que um homem com Fabry passará a mutação a todas as suas filhas, mas não a passará a nenhum dos seus filhos.

Se pretenderem, podem fazer o teste para ver se têm uma mutação de Fabry, geralmente com um cotonete no interior da bochecha, sangue ou outra amostra de tecido. Se tiverem alguma dúvida sobre a realização do teste, falem com o vosso médico. No entanto, fazer o teste pode evitar uma longa jornada até ao diagnóstico da doença de Fabry - para alguns pacientes, pode levar, em média, 15 anos até ao diagnóstico final. Geralmente, demora muito tempo porque a doença de Fabry é uma doença rara e os sintomas variam muito, sendo semelhantes aos causados por doenças mais comuns. Isto significa que algumas pessoas nunca chegam a ser diagnosticadas. Como a doença de Fabry pode piorar com o tempo, fazer o teste pode permitir controlar a doença mais cedo, o que pode levar a um futuro mais saudável. Existem diferentes opções de tratamento disponíveis.

Se quiserem ser testados ou saber mais sobre o risco da doença de Fabry, falem com um profissional de saúde. Pode ser o meu médico ou alguém a quem ele vos referencie, ou levem esta carta ao vosso médico.

Para mais informações sobre a doença de Fabry, incluindo os seus sintomas e a forma como é transmitida nas famílias, visite

www.fabryfamilytree.net

Este modelo de carta foi criada pela Amicus Therapeutics Ltd, para pessoas com a doença de Fabry que pretendem contactar com os membros da sua família e que possam estar em risco de ter doença de Fabry. Pode ser modificada conforme o indivíduo com doença de Fabry pretenda.

