



Meine Mutter ist

Fabry
unglaublich



Mein Bruder ist

Fabry
stark

Jede Familie mit Morbus Fabry hat **ihre Geschichte.**

Welche Rolle können Sie in der Fabry-Geschichte Ihrer Familie einnehmen?



Mein Vater ist

Fabry
mutig



Meine Tante ist

Fabry
fantastisch

Was Ihre Geschichte bewirken kann

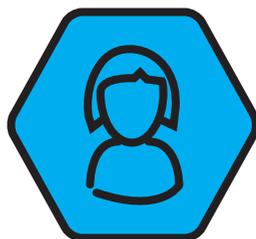
Wie Sie vielleicht festgestellt haben, kann der Weg zur Diagnose Morbus Fabry lang und schwierig sein, da häufig verschiedene Fachärzte aufgesucht werden und die Erkrankung möglicherweise fehldiagnostiziert wird.^{1,2}

Ihre Fabry-Geschichte kann anderen Menschen helfen, schneller die richtige Diagnose zu erhalten.³⁻⁶

Wie?

Vielleicht wissen Sie bereits, dass Morbus Fabry eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung ist, die innerhalb einer Familie vererbt werden kann.

Doch wussten Sie auch, dass jeder Patient mit Morbus Fabry durchschnittlich noch mindestens 5 weitere Familienangehörige hat, bei denen die Krankheit diagnostiziert werden kann?³



Das bedeutet, dass **Sie Kinder, Eltern, Geschwister, Tanten, Onkel oder Cousins/Cousins haben, die möglicherweise an Morbus Fabry erkrankt sind, es aber noch nicht wissen.** Diesen Personen können Sie helfen.

Sie könnten also durchaus betroffene Familienangehörige haben, bei denen noch keine Symptome aufgetreten sind.⁷ Andere hingegen haben vielleicht bereits Fabry-Symptome, kennen aber die Ursache dafür nicht. Hier ist es wichtig zu wissen, dass die Symptome von Person zu Person sehr unterschiedlich sein können.⁷⁻¹⁰

Die Vielfalt der Fabry-Symptome und die Ähnlichkeit mit Symptomen bei häufigeren Erkrankungen führt dazu, dass die Diagnose oft sehr spät gestellt wird.^{1,2,11} Sich auf Morbus Fabry testen zu lassen oder einfach nur zu wissen, dass Morbus Fabry in der Familie vorkommt, kann helfen, den Weg zur Diagnose für Ihre Verwandten zu vereinfachen. Eine Früherkennung der Krankheit bedeutet auch, dass Betroffene die erforderliche Hilfe und Behandlung früher erhalten.⁴⁻⁶

Wissen ist Macht

Indem Sie Ihre Familie über Morbus Fabry informieren, helfen Sie Ihren Familienmitgliedern, gesundheitliche Risiken früh zu erkennen und zu bekämpfen.

Für einige Menschen mag es nicht ganz so einfach sein, mit ihrer Familie über Morbus Fabry zu sprechen. Ihr behandelnder Arzt wird Sie dabei unterstützen – und wir hoffen, dass diese Broschüre und Materialien ebenfalls nützlich sind.

Bedenken Sie, dass niemand besser mit Ihrer Familie über Morbus Fabry sprechen kann als Sie.

Jede Familie mit Morbus Fabry hat ihre Geschichte. Ihre Fabry-Geschichte kann anderen Menschen helfen. Sprechen Sie mit Ihrer Familie und sorgen Sie dafür, dass Ihre Verwandten über Morbus Fabry Bescheid wissen und sich ggf. untersuchen lassen.



Wie wir Sie unterstützen können

Diese Broschüre ist Teil eines Infopakets, das Ihnen helfen soll, die Risiken von Morbus Fabry innerhalb Ihrer Familie zu verstehen. Es soll Sie ermutigen, mit Ihren Verwandten über die Krankheit zu sprechen.

Das komplette Infopaket beinhaltet folgende Materialien:

- **‘Jede Familie mit Morbus Fabry hat ihre Geschichte’:** Diese Broschüre soll Ihnen helfen zu verstehen, wie Morbus Fabry vererbt wird und warum die Kontaktaufnahme mit Ihren Familienangehörigen so wichtig ist; außerdem enthält sie einige Anhaltspunkte für das Gespräch.
- **‘Fabry Stammbaum-Tool’:** Mithilfe dieser Broschüre können Sie gemeinsam mit Ihrem Arzt Ihren eigenen Familienstammbaum zeichnen und herausfinden, wer von Ihren Familienangehörigen hinsichtlich Morbus Fabry kontaktiert werden sollte.
- **‘Unsere Familie und Morbus Fabry’:** Diese Broschüre können Sie an Ihre Familienangehörigen weitergeben, die ggf. auf Morbus Fabry getestet werden sollten. Sie enthält Informationen zu Morbus Fabry sowie einen Informationsbrief, den Sie heraustrennen und ihrem Arzt vorlegen können, um ein Gespräch zur Untersuchung auf Morbus Fabry zu beginnen. Unter folgendem Link steht auch eine Version zum Download zur Verfügung: www.fabryfamilytree.de

Unter www.fabryfamilytree.de finden Sie eine einfache Online-Version des Fabry Stammbaum-Tools, das den Stammbaum automatisch erstellt und Verwandte für Sie markiert, die ggf. ein erhöhtes Risiko für Morbus Fabry haben. Den erstellten Stammbaum können Sie speichern sowie ausdrucken und zu Ihrem behandelnden Arzt mitnehmen.

Wodurch wird Morbus Fabry verursacht?

Eine kurze Einführung in die Genetik^{12,13}

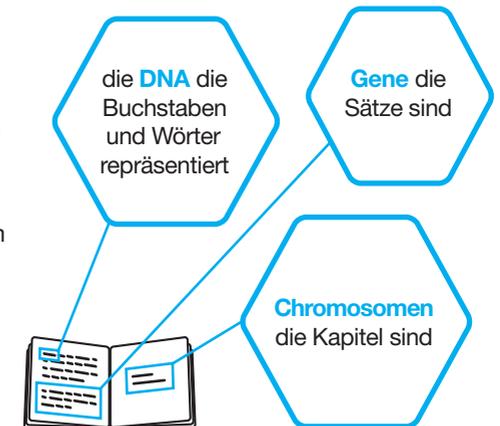
Jede Zelle Ihres Körpers ist für eine ganz bestimmte Funktion programmiert, zum Beispiel, um die Verdauung zu unterstützen, Ihr Herz schlagen zu lassen oder Infektionen zu bekämpfen. Um ihre Arbeit korrekt auszuführen, benötigt jede einzelne Zelle eine Reihe von Anweisungen, die in unserem Erbgut (DNA) gespeichert sind. Die DNA wird von der Zelle „gelesen“ und stellt diese Anweisungen zur Verfügung. Ein Gen ist ein Abschnitt der DNA, das eine bestimmte Anweisung programmiert. Das Erbgut ist in einzelne Einheiten – sogenannte Chromosomen – unterteilt.

Manchmal kommt es zu Veränderungen in der DNA – zu sogenannten Mutationen (Gendefekte). Diese können Sie sich wie falsch geschriebene Wörter vorstellen – ein falscher Buchstabe kann den Sinn des Worts komplett verändern.

Die Genetik des Morbus Fabry^{1,7}

Morbus Fabry wird durch verschiedene Mutationen im sogenannten GLA-Gen verursacht, das die Anweisungen zur Herstellung eines Enzyms (α -Galaktosidase A) bereitstellt. Normalerweise hilft dieses Enzym, bestimmte zucker- und fetthaltige Substanzen (Glycosphingolipide) in den Zellen unseres Körpers abzubauen. Die Mutationen sorgen jedoch dafür, dass das Enzym seine Arbeit nicht erfüllen kann. Das führt zu einer Ablagerung dieser Substanzen in verschiedenen Organen, die wiederum die Symptome von Morbus Fabry verursachen.

Sie können sich das Ganze wie eine Bedienungsanleitung vorstellen, in der:



BROT
BOOT

Wie wird Morbus Fabry vererbt?

Das GLA-Gen und die Fabry-Mutationen befinden sich auf dem X-Chromosom, weshalb Morbus Fabry auch als „X-chromosomal vererbte Erkrankung“ bezeichnet wird.¹⁴

Sowohl Männer als auch Frauen können von Morbus Fabry betroffen sein, allerdings unterscheidet sich das Vererbungsmuster der Fabry-Mutation bei Vater und Mutter.^{7,14}

Es hängt von den Chromosomen ab, die sie an ihr Kind weitergeben.¹⁴

Wird Morbus Fabry immer vererbt?^{7,15}

Morbus Fabry und die damit verbundenen Mutationen werden meist von einem Elternteil vererbt. In seltenen Fällen kommt es vor, dass die Erkrankung nicht vererbt ist, sondern die Fabry-Mutation spontan und nur bei dieser Person auftritt – sogenannte De-novo-Mutation. Dennoch kann diese Person die Krankheit an ihre Kinder weitergeben.

Die X- und Y-Chromosomen bestimmen das Geschlecht:¹⁴



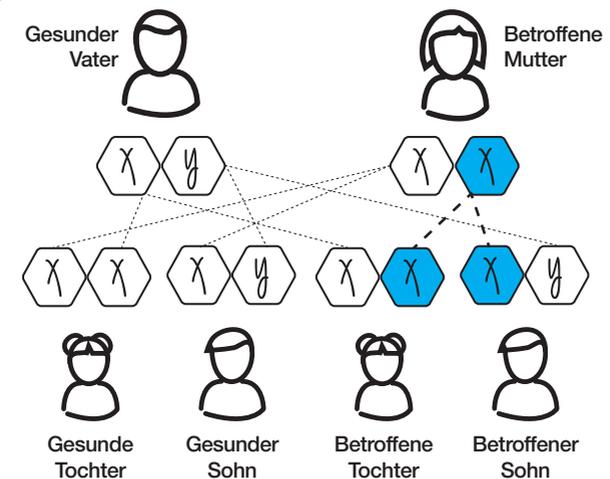
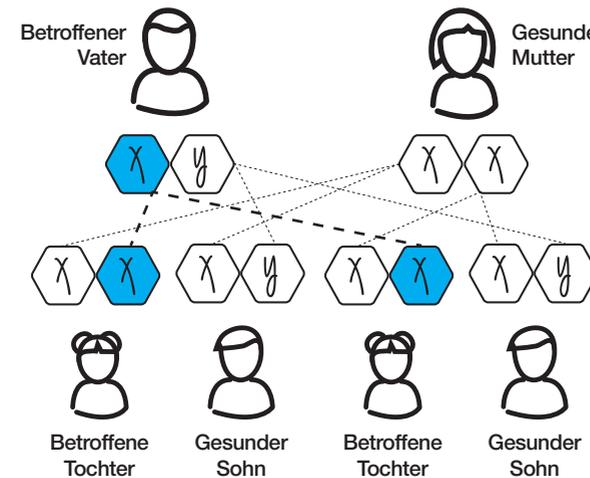
Frauen haben zwei X-Chromosomen
– Söhne und Töchter erben zufällig eines dieser beiden X-Chromosomen



Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom
– Söhne erben das Y-Chromosom und Töchter das X-Chromosom

Ein von Morbus Fabry betroffener Vater vererbt die Fabry-Mutation an alle seine Töchter, aber an keinen seiner Söhne:¹⁴

Das liegt daran, dass der Vater nur ein X-Chromosom besitzt, das die Fabry-Mutation enthalten muss – seine Töchter erben dieses, seine Söhne jedoch nicht (sie erben sein Y-Chromosom).

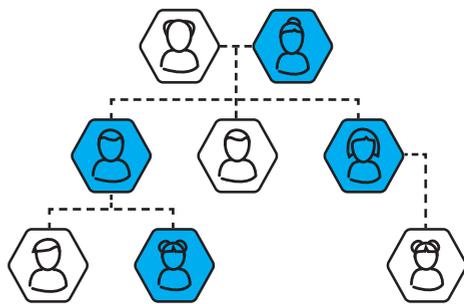


Eine von Morbus Fabry betroffene Mutter vererbt die Fabry-Mutation mit einer Wahrscheinlichkeit von 50:50 an ihre Töchter oder Söhne:¹⁴

Das liegt daran, dass die Mutter zwei X-Chromosomen hat, sodass entweder das X-Chromosom mit der Fabry-Mutation oder das gesunde X-Chromosom zufällig an ihre Kinder vererbt wird.

Welche Rolle können Sie in der Fabry-Geschichte Ihrer Familie einnehmen?

Die Genetik und Vererbung von Morbus Fabry bedeuten, dass Sie **möglicherweise Familienangehörige** mit der Fabry-Mutation haben.



Diesen Personen können Sie helfen.

Fabry-Symptome können schwer zu erkennen sein, sodass manche Menschen, die unter der Krankheit leiden, nie eine Diagnose erhalten oder sich die Diagnose um lange Zeit verzögert (durchschnittlich um 15 Jahre).^{1,2,11} **Indem Sie Ihre Fabry-Geschichte teilen, können Sie Ihren Familienangehörigen helfen, dies zu vermeiden.**³

Aber es geht nicht nur um die Diagnose. Da Morbus Fabry eine fortschreitende Erkrankung ist, kann sich der Gesundheitszustand mit der Zeit verschlechtern.¹ Sie können betroffenen Familienmitgliedern helfen, von einer frühzeitigen Erkennung und Behandlung zu profitieren.⁴⁻⁶

Der erste Schritt besteht darin herauszufinden, wer eine Fabry-Mutation haben könnte – das sind Ihre Verwandten mit erhöhtem Risiko, die Sie informieren sollten. Dabei sollten Sie sich Unterstützung bei Ihrem behandelnden Arzt holen; wir haben jedoch versucht, Ihnen alle Informationen zur Verfügung zu stellen, um die Hintergründe der Erkrankung zu verstehen.

In Absprache mit Ihrem Arzt sollten Sie mit diesen Verwandten sprechen.

Morbus Fabry könnte in Ihrer Familie sein. Finden Sie heraus, wer ein erhöhtes Risiko für die Erkrankung hat und informieren Sie Ihre Verwandten darüber.

Gespräche beginnen

Die „durchschnittliche“ Familie gibt es nicht

Jeder kommuniziert mit seiner Familie auf seine eigene Art und Weise – und wenn es darum geht, über Morbus Fabry zu sprechen, verhält es sich nicht anders. Manche tun dies vielleicht lieber in einem persönlichen Gespräch oder telefonisch, wohingegen andere die Online- oder Briefvariante bevorzugen – diese Entscheidung treffen Sie selbst. Wenn Sie unsicher sind, kann Sie Ihr behandelnder Arzt beraten, wie Sie an die Situation am besten herangehen könnten. Wenn es Ihnen schwerfällt, die richtigen Worte zu finden, können Sie unter dem folgenden Link einen vorgefertigten Brief herunterladen:

www.fabryfamilytree.de

Die Broschüre 'Unsere Familie und Morbus Fabry' soll Sie unterstützen, Ihre Familie mit Morbus Fabry vertraut zu machen. Sie kann Ihren Familienangehörigen außerdem helfen zu verstehen, warum es wichtig ist, über Morbus Fabry Bescheid zu wissen und was sie im nächsten Schritt tun sollten.

Hier ein paar wichtige Punkte, wenn Sie mit Ihren Verwandten mit erhöhtem Risiko sprechen:

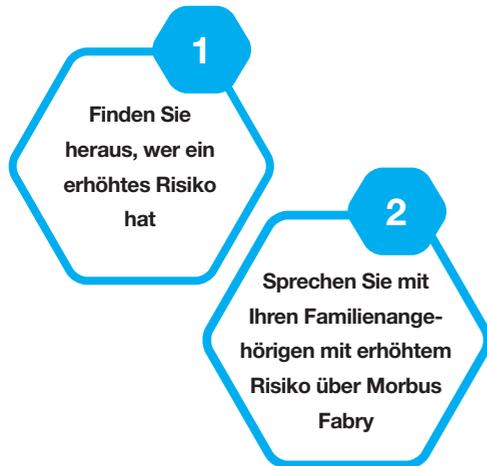
- Morbus Fabry ist eine Erkrankung, die mit einer Vielzahl von Symptomen verbunden sein kann; selbst Angehörige derselben Familie können sehr unterschiedliche Symptome haben.^{1,2,7-10}
- Basierend auf der Vererbung von Morbus Fabry und auf Ihrem Stammbaum haben sie möglicherweise ein erhöhtes Morbus-Fabry-Risiko.¹⁴
- Zur gesicherten Diagnose, ob eine Fabry Mutation vorliegt, sollte ein Gentest gemacht werden.^{7,16}
- Falls die Diagnose Morbus Fabry bestätigt wird, stehen mehrere Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung; da sich die Erkrankung mit der Zeit verschlechtert, ist eine frühzeitige Behandlung von Vorteil.⁴⁻⁶

Wenn Sie weitere Unterstützung benötigen, besuchen Sie die Website www.fabryfamilytree.de oder wenden Sie sich an Ihren behandelnden Arzt.

Morbus Fabry kann Ihre Verwandten betreffen

Sorgen Sie dafür, dass sie Bescheid wissen und sich untersuchen lassen

Morbus Fabry wird in der Regel innerhalb einer Familie weiter vererbt – einige Ihrer Verwandten können also erkrankt sein, ohne es zu wissen. Diesen Personen können Sie mit nur zwei einfachen Schritten helfen.



Wenn sie sich dafür entscheiden, haben Sie ihnen möglicherweise einen langen Weg bis zur Diagnose erspart.¹³

Sie haben ihnen vielleicht auch geholfen, ihre Krankheit zu einem früheren Zeitpunkt zu behandeln und ihre Gesundheit langfristig zu verbessern.⁴⁻⁶

Selbst die Personen, die sich dazu entscheiden, sich nicht auf Morbus Fabry testen zu lassen, könnten besser vorbereitet sein, falls Fabry-Symptome auftreten. Die Information, dass Morbus Fabry in der Familie vorkommt, mit einem Ärzteteam zu teilen, kann bei der Diagnosestellung helfen.

Jede Familie mit Morbus Fabry hat ihre Geschichte. Ihre Fabry-Geschichte kann anderen Menschen helfen.

Wie sehen die nächsten Schritte für meine Verwandten aus?

Falls Ihre Familienangehörigen mehr über Morbus Fabry wissen oder sich testen lassen möchten, sollten sie sich im nächsten Schritt an einen Arzt wenden:

- Ihr behandelndes Fabry-Zentrum
- der behandelnde Hausarzt Ihres Verwandten



Der Enzym- und Gentest erfolgt mittels einer Blutabnahme.



Sollte eine Fabry-Mutation festgestellt werden, wird der behandelnde Arzt alle wichtigen Informationen zur Erkrankung und Behandlungsoptionen zur Verfügung stellen.

Jede Familie mit Morbus Fabry hat **ihre Geschichte**

Als mein Bruder verstanden hat, dass Morbus Fabry innerhalb der Familien vererbt werden kann, hat er dafür gesorgt, dass alle Bescheid wussten und sich testen ließen. Er war stark für uns, damit diejenigen, die ebenfalls unter Morbus Fabry leiden, keinen so schweren Weg bis zur Diagnose haben wie er.

Welche Rolle können Sie in der Fabry-Geschichte Ihrer Familie einnehmen?

Weitere Informationen und Materialien, die Ihre Familie unterstützen können, finden Sie auf www.fabryfamilytree.de



Dieses Infopaket soll Ihnen helfen, Familienangehörige zu finden, die möglicherweise an Morbus Fabry erkrankt sind. Alle betroffenen Personen sollten sich an einen Arzt wenden.

Referenzen:

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®. Verfügbar unter: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [Stand: August 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. Verfügbar unter: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations/> [Stand: August 2019]
13. What is a gene? Genetic Home Reference. Verfügbar unter: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene> [Stand: August 2019]
14. How is Fabry Disease Inherited. National Fabry Disease Foundation. Verfügbar unter: <https://www.fabrydisease.org/index.php/about-fabry-disease/fabry-disease-inheritance> [Stand: August 2019]
15. Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338–46.
16. How is genetic testing done? Genetics Home Reference. Verfügbar unter: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [Stand: August 2019]