

Liebe(r) ...,

ich möchte Dir heute mitteilen, dass bei mir die Diagnose Morbus Fabry gestellt wurde. Bei Morbus Fabry handelt es sich um eine seltene genetische Erkrankung, die innerhalb einer Familie vererbt werden kann. Im Rahmen meiner Diagnose habe ich unseren Familienstammbaum erstellt. Basierend auf der Vererbung ist es möglich, dass Du ein erhöhtes Risiko für Morbus Fabry hast. Das bedeutet jedoch nicht zwangsläufig, dass Du auch von der Erkrankung betroffen bist.

Morbus Fabry wird durch Veränderungen im Erbgut, sogenannten Genmutationen, verursacht. Genmutationen lassen sich mit Rechtschreibfehlern in den Anweisungen vergleichen, die den Zellen in Deinem Körper sagen, was sie machen sollen. Bei Morbus Fabry ist durch die Mutation ein Enzym defekt, das normalerweise bestimmte zucker- und fetthaltige Substanzen in den Zellen unseres Körpers abbaut. Dadurch kommt es zu Ablagerungen dieser zucker- und fetthaltigen Substanzen in verschiedenen Organen, die wiederum die Symptome von Morbus Fabry verursachen.

Die Erkrankung kann sich auf den gesamten Körper auswirken, jedoch unterscheiden sich die Symptome – selbst innerhalb einer Familie. Manche haben überhaupt keine Symptome, manche wiederum sind schwer betroffen und alle anderen liegen irgendwo dazwischen. Weiterhin können sich Symptome im Laufe der Zeit entwickeln oder verschlimmern bzw. zu lebensbedrohlichen Komplikationen führen – was aber nicht bei jedem der Fall ist.

Fabry-Symptome können aufgrund ihrer Seltenheit sowie Vielfalt und Überlappung mit anderen bekannten Erkrankungen schwer erkennbar sein. Daher kommt eine Verzögerung bei der Diagnose von Morbus Fabry sehr häufig vor – durchschnittlich um 15 Jahre. Wenn Du dich testen lässt, bleibt Dir diese Diagnose-Odysee womöglich erspart.

Wenn Du mehr über die Erkrankung wissen oder Dich auf Morbus Fabry testen lassen möchtest, solltest Du Dich an einen Arzt wenden. Das kann mein Fabry-Spezialist sein oder jemand, an den Dich mein Arzt überweist. Du kannst diesen Brief aber auch einfach Deinem Hausarzt vorlegen. Mit Deinem Einverständnis kann ein Gентest auf spezifische Fabry-Mutationen gemacht werden, der mittels einer Blutabnahme erfolgt. Sollte Morbus Fabry bei Dir festgestellt werden, wird Dein Arzt Dir alle wichtigen Informationen zur Erkrankung, den Behandlungsoptionen sowie weiteren Auswirkungen zur Verfügung stellen.

www.fabryfamilytree.de

Zusätzlich kannst Du Dich auch auf folgender Website informieren: