

Ordliste over Fabrys sygdom

Når du læser om Fabrys sygdom, kan du opdage, at der er medicinske ord, som er svære at forstå. I denne ordliste finder du en liste over medicinske ord relateret til sygdommen og deres betydning.



Fysiologi – Hvad der sker i kroppen i forbindelse med sygdommen

Lysosomal opbevaringssygdom	En genetisk tilstand, hvor en person mangler et enzym (protein), hvilket fører til en unormal ophobning af visse stoffer i kroppen. Halvfjerds lysosomale lagringssygdomme er blevet påvist, og flere vil sandsynligvis blive opdaget i fremtiden. Fabrys sygdom er en lysosomal lagringssygdom.
Galaktosidase Alfa (GLA)-genmutation	En genmutation er en permanent ændring i et gens struktur, som kan ændre, hvordan det fungerer. GLA-genet muliggør produktionen af et enzym kaldet alfa-galaktosidase A (alfa-Gal). En mutation i GLA-genet betyder, at det har ændret sig og måske ikke fungerer korrekt. Personer med Fabrys sygdom har en GLA-genmutation.
Alfa-galaktosidase A (alfa-Gal A)	Et enzym (protein), der fjerner en type fedtstof kaldet globotriaosylceramid (Gb3) i kroppen. Hos personer med Fabrys sygdom mangler dette enzym eller fungerer ikke korrekt, hvilket fører til ophobning af Gb3 i blodkar og organer.
Enzym	Et komplekst protein, der produceres af levende celler og er ansvarligt for at accelerere visse kemiske reaktioner i vores krop. Uden enzymer ville de fleste metaboliske reaktioner tage meget længere tid og ikke være hurtige nok til at opretholde liv.
Gb3, nogle gange kaldet GL3 (globotriaosylceramid)	En type fedtstof i kroppens celler, som blandt andet hjælper cellerne med at dele sig og kommunikere. For at opretholde et sundt niveau bruger kroppen enzymet alfa-Gal A til at nedbryde Gb3. Personer med Fabrys sygdom har fuldstændig eller delvist mangel på fungerende alpha-Gal A. Dette fører til en ophobning af Gb3 i kroppen. I denne ordliste vil vi bruge Gb3.
Glycosphingolipid	En type fedtstof inde i kroppens celler, som blandt andet hjælper cellerne med at dele sig og kommunikere. Globotriaosylceramid (Gb3) er et eksempel på et glycosphingolipid. Gb3 er den type fedtstof, der ophobes i celler og organer hos personer med Fabrys sygdom.
Lyso Gb3 (globotriaosylsphingosin)	En anden form for globotriaosylceramid (Gb3), en type fedtstof, der ophobes hos personer med Fabrys sygdom. Lyso-Gb3 menes at spille en rolle i Fabry-sygdom, fordi det accelererer lagringen af Gb3. Lyso-Gb3 bruges som et mål for, hvor alvorlig sygdommen er, og hvor godt behandlingen virker.

Genotype	Sættet af gener, som hver person, dyr eller organisme har.
Fænotype	De fysiske karakteristika hos personer, dyr eller organismer.
Heterozygot	En person, der har to forskellige kopier af et gen på de tilsvarende kromosomer. De fleste kvinder med Fabrys sygdom har et muteret GLA-gen på det ene X-kromosom og et normalt gen på det andet X-kromosom. Disse kvinder er heterozygote.
Hemizygot	En person, der kun har én kopi af et gen i stedet for to. Mænd har kun ét X-kromosom. Ved X-bundne sygdomme, såsom Fabrys sygdom, har mænd kun én kopi af genet og er derfor hemizygoter.
Homozygot	Ved Fabrys sygdom og andre X-bundne sygdomme er dette sjældent, men kan forekomme hos kvinder, hvis begge forældre bærer en muteret kopi af genet.
Nervesystem	Netværket af nerver og celler, der bærer signalerne mellem hjernen og resten af kroppen. Det muliggør tænkning, sprog, følelse, læring og hukommelse, blandt andet. Nervesystemet har to dele: 1. Centralnervesystemet består af hjernen og rygmarven 2. Det perifere nervesystem er netværket af nerver, der strækker sig gennem hele kroppen.



Symptomer

Akroparestesi	En brændende, prikkende eller prikkende fornemmelse eller følelsesløshed i hænder eller fødder. Et almindeligt symptom hos personer med Fabrys sygdom.
Anhidrose	Ikke at kunne svede. Et almindeligt symptom hos personer med Fabrys sygdom, oftere hos drenge og mænd.
Angiokeratom	Små, røde eller mørkeblå pletter på huden. Det mest almindelige hudsymptom hos personer med Fabrys sygdom.
Arytmi	At have uregelmæssig hjerterytme. Et almindeligt symptom hos personer med Fabrys sygdom.
Kronisk nyresygdom	En tilstand, hvor nyrerne er beskadigede og ikke kan filtrere blodet så godt, som de burde.
Cornea verticillata	En tilstand, hvor Gb3 ophobes i øjets hornhinde (den gennemsigtige del af øjeæblet, der dækker iris og pupil og lader lys slippe ind). Det påvirker normalt ikke synet hos personer med Fabrys sygdom.
Gastrointestinale symptomer	Alle symptomer, der opstår i fordøjelsessystemet, fra munden til maven og tarmene. Eksempler på gastrointestinale symptomer inkluderer diarré, mavekramper, luft i maven, en tidligere mæthedsfølelse end normalt, kvalme og opkastning. Gastrointestinale symptomer er almindelige hos personer med Fabrys sygdom.
Hypohidrose	Sved mindre end normalt. Et symptom, som personer med Fabrys sygdom kan opleve, mere almindeligt hos drenge og mænd.

Iskæmisk slagtilfælde	En tilstand, hvor blodgennemstrømningen til hjernen er blokeret. Et iskæmisk slagtilfælde, også kaldet et cerebralt infarkt, skyldes en blodprop og er en medicinsk nødsituation, der kræver øjeblikkelig lægehjælp.
Venstre ventrikel hypertrofi	En tilstand, hvor venstre ventrikel (hulrummet) i hjertet vokser, eller væggen bliver tykkere, end den burde være. Hjertesygdomme, såsom venstre ventrikel hypertrofi, er almindelige hos personer med Fabrys sygdom.
Neuropatisk smerte	En smerte, der opstår, når dele af nervesystemet, der er involveret i berøringsfølelsen, bliver beskadiget. Et meget almindeligt symptom hos personer med Fabrys sygdom, sandsynligvis forårsaget af en ophobning af Gb3 i nerverne.
Tinnitus	At høre lyde, der ikke kommer fra en ekstern kilde. De kan lyde som ringen, hvæsen, fløjten, summen, summen, kvidren eller kliklyde. Hos personer med Fabrys sygdom mener læger, at tinnitus skyldes blokerede eller indsnævrede blodkar i det indre øre forårsaget af en ophobning af Gb3.
Transitorisk iskæmisk attack (TIA)	En tilstand, hvor blodgennemstrømningen til hjernen blokeres i en kort periode (normalt mindre end 5 minutter). Denne type slag kaldes også 'mini-stroke'. En TIA er en medicinsk nødsituation, der kræver øjeblikkelig lægehjælp.



Undersøgelser

GFR (glomerulær filtrationshastighed) og eGFR (estimeret glomerulær filtrationshastighed)	Et mål for nyrefunktionen, der estimerer, hvor meget blod nyrerne filtrerer pr. minut. Vigtigt for at overvåge nyrernes funktion ved Fabrys sygdom.
MRI (magnetisk resonansbilleddannelse)	En billeddannelsesteknik, der bruger magnetfelter og radiobølger til at skabe detaljerede billeder af organer og væv, ofte brugt til at opdage hjerte- eller hjernepåvirkning i Fabrys.
Enzymanalyse	En test, der måler aktiviteten af et bestemt enzym. En test for alfa-galaktosidase A (alfa-Gal A) bruges til at tjekke, om en person har Fabrys sygdom. Hos drenge og mænd betyder lav aktivitet af enzymet, at de har Fabry-sygdom. Piger og kvinder med Fabrys sygdom kan have normale niveauer af alfa-galaktosidase A, og derfor udføres en genetisk test for at tjekke for sygdommens tilstedeværelse.
Lyso-Gb3-analyse	En laboratorietest, der måler niveauer af globotriosyl-sphingosin (Lyso-GB3), en biomarkør for Fabrys sygdom, der bruges til diagnose og opfølgning af behandling.
Anti-lægemiddel antistoffer	Antistoffer, der dannes mod et lægemiddel, kan forårsage bivirkninger og/eller reducere medicinens effektivitet. Ved enzymerstatningsterapi for Fabrys sygdom kan antistoffer påvirke, hvordan behandlingen fungerer.
Neutraliserende antistoffer	En type antistof, der ikke blot binder sig til lægemidlet, men også blokerer dets biologiske aktivitet, hvilket kan føre til lavere effektivitet af lægemidlet.



Pleje og behandling

Kardiolog	En læge, der er specialiseret i hjerte- og hjertesygdomme, herunder deres diagnose, pleje og behandling.
Chaperonebehandling	En type medicin til personer med Fabrys sygdom, som har en bestemt type mutation. Behandling med chaperon kan hjælpe et forkert foldet alfa-galactosidase A-enzym med at folde sig korrekt og dermed fungere bedre.
Enzymerstatningsterapi (ERT)	Et kunstigt, genetisk modificeret enzym, der kan gives til personer, der mangler eller har for lidt af et fungerende enzym. Enzymerstatningsterapi for Fabrys sygdom indeholder enzymet alfa-galaktosidase A..
Diætist	Sundhedsprofessionel med speciale i ernæring, som giver personlige kostråd og vejledninger til at støtte sundhed og håndtere medicinske tilstande, herunder sjældne sygdomme som Fabrys.
Genetisk rådgiver	En sundhedsprofessionel, der giver information til patienter og familier om arvelige sygdomme.
Medicinsk genetiker	En læge, der specialiserer sig i genetiske tilstande og hvordan man håndterer og behandler dem. De kan også tilbyde rådgivning til patienter med genetiske lidelser.
Tværfagligt team	En gruppe sundhedsprofessionelle, såsom kardiolog, medicinsk genetiker, nefrolog, neurolog, psykolog, fra flere ekspertiseområder, som samarbejder om patientens pleje og behandling.
Nefrolog	En læge, der specialiserer sig i nyrer og nyresygdomme.
Neurolog	En læge, der specialiserer sig i diagnosticering og behandling af tilstande, der påvirker hjernen og nerverne.
Psykolog	En uddannet sundhedsprofessionel, der bruger samtaleterapi til at behandle mentale helbredsproblemer og hjælpe folk med at håndtere følelsesmæssige, sociale og fysiske problemer. Hvis du har brug for støtte til at håndtere din Fabry-diagnose eller symptomer, kan din læge henvise dig til en psykolog.

Ordlisten kan downloades på www.rethinkfabry.dk
 Rethink Fabry™ is a trademark of CHIESI FARMACEUTICI S.p.A