

## Fabryn taudin sanasto

Fabryn taudista lukiessasi eteen saattaa tulla lääketieteellisiä sanoja, joita et ehkä ymmärrä. Tässä sanastossa on Fabryn tautiin liittyviä yleisesti käytettyjä lääketieteellisiä termejä ja niiden selitykset.



### Fysiologia – Mitä elimistössä Fabryn taudin yhteydessä tapahtuu

|                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|-------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Lysosomaalinen kertymäsairaus                                                             | Geneettinen eli periytyvä sairaus, jossa henkilöltä puuttuu eräs entsyymi (proteiini eli valkuaisaine), mistä aiheutuu tiettyjen aineiden poikkeavaa kertymistä elimistöön. Lysosomaalisia kertymäsairauksia on löydetty seitsemänkymmentä ja tulevaisuudessa niitä todennäköisesti löydetään lisää. Fabryn tauti on lysosomaalinen kertymäsairaus.                                                                                                                                                                       |
| GLA (alfagalaktosidaasi) -geenin mutaatio                                                 | Geenin (perintötekijän) mutaatio on geenin rakenteen pysyvä muutos, joka voi muuttaa geenin toimintaa.<br><br>GLA-geeni mahdollistaa alfa-galaktosidaasi A-nimisen entsyymin tuotannon. GLA-geenin mutaatio tarkoittaa, että geenissä on muutos eikä se välttämättä toimi siten kuin sen pitäisi. Fabryn tautia sairastavilla ihmisillä on GLA-geenin mutaatio.                                                                                                                                                           |
| Alfagalaktosidaasi A (AGalak A)                                                           | Entsyymi (proteiini eli valkuaisaine), joka poistaa elimistöstä rasva-ainetta nimeltä globotriaosylkeramidi (Gb <sub>3</sub> ). Fabryn tautia sairastavilta ihmisiltä tämä entsyymi puuttuu tai sen toiminta on puutteellista, jolloin globotriaosylkeramidia kertyy verisuoniin ja elimiin.                                                                                                                                                                                                                              |
| Entsyymi                                                                                  | Monimutkainen proteiini, jota elävät solut tuottavat ja joka nopeuttaa tiettyjä kemiallisia reaktioita elimistössä. Ilman entsyymejä useimmat aineenvaihduntareaktiot kestäisivät huomattavasti kauemmin eivätkä olisi riittävän nopeita elämän ylläpitämiseksi.                                                                                                                                                                                                                                                          |
| Gb <sub>3</sub> , jota kutsutaan joskus myös GL <sub>3</sub> :ksi (globotriaosylkeramidi) | Elimistön soluissa oleva eräänlainen rasva-aine, joka osallistuu mm. solujen jakautumiseen ja soluviestintään. Elimistö hajottaa Gb <sub>3</sub> :a alfagalaktosidaasi A -nimisen entsyymin avulla pitääkseen Gb <sub>3</sub> :n määrän terveellisellä tasolla. Fabryn tautia sairastavilla henkilöillä on toimivan alfagalaktosidaasi A:n täydellinen tai osittainen puutos, mikä johtaa Gb <sub>3</sub> :n kertymiseen elimistöön.<br><br>Tässä sanastossa käytämme globotriaosylkeramidista lyhennettä Gb <sub>3</sub> |
| Glykosfingolipidi                                                                         | Elimistön solujen sisällä oleva eräänlainen rasva-aine, joka osallistuu mm. solujen jakautumiseen ja soluviestintään. Globotriaosylkeramidi (Gb <sub>3</sub> ) on esimerkki glykosfingolipideistä. Gb <sub>3</sub> on eräänlainen rasva-aine, jota kertyy Fabryn tautia sairastavien henkilöiden soluihin ja elimiin.                                                                                                                                                                                                     |
| LysoGL <sub>3</sub> (globotriaosyllisfingosiini)                                          | Toinen globotriaosylkeramidin (Gb <sub>3</sub> ) muoto eli eräänlainen rasva-aine, jota kertyy Fabryn tautia sairastavien henkilöiden elimistöön. LysoGL <sub>3</sub> :lla oletetaan olevan rooli Fabryn taudissa, sillä se nopeuttaa Gb <sub>3</sub> :n varastoitumista.<br><br>LysoGL <sub>3</sub> :a käytetään mittarina, joka kuvastaa sairauden vaikeusastetta ja sitä, miten hyvin hoito toimii.                                                                                                                    |
| Genotyyppi                                                                                | Kullakin ihmisellä, eläimellä tai eliöllä olevien geenien joukko.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |

|                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|-----------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Fenotyyppi      | Ihmisten, eläinten tai eliöiden fyysiset ominaisuudet.                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| Heterotsygootti | Yksilö, jonka vastinkromosomeissa on kaksi eri geenikopiota. Useimmilla Fabryn tautia sairastavilla naisilla on toisessa X-kromosomissa mutatoitunut GLA-geeni ja toisessa normaali geeni. Se tarkoittaa, että nainen on heterotsygootti.                                                                                                             |
| Hemitsygootti   | Yksilö, jolla on yhdestä geenistä vain yksi kopio kahden sijaan. Miehillä on vain yksi X-kromosomi. X-kromosomiin liittyvissä sairauksissa, kuten Fabryn taudissa, miehillä on geenistä vain yksi kopio, joten he ovat hemitsygootteja.                                                                                                               |
| Homotsygootti   | Fabryn taudissa ja muissa X-kromosomiin liittyvissä sairauksissa tämä on epätavallista, mutta naisilla mahdollista, jos kumpikin vanhemmista on geenin mutatoituneen kopion kantaja.                                                                                                                                                                  |
| Hermosto        | Hermojen ja solujen verkosto, joka kuljettaa signaaleja aivojen ja elimistön muiden osien välillä. Hermosto mahdollistaa mm. ajattelun, kielen, tunteet, oppimisen ja muistin. Hermosto käsittää kaksi osaa:<br>1. keskushermoston, joka koostuu aivoista ja selkäytimestä<br>2. ääreishermoston, joka on koko elimistöön ulottuva hermojen verkosto. |



## Oireet

|                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|-----------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Akroparestesia              | Käsien tai jalkaterien polttavat, kihelmöivät tai pistelevät tuntemukset tai tunnottomuus. Yleinen oire Fabryn tautia sairastavilla henkilöillä.                                                                                                                                                                                              |
| Anhidroosi                  | Hikoilukyvyttömyys. Yleinen oire Fabryn tautia sairastavilla henkilöillä, useammin pojilla ja miehillä.                                                                                                                                                                                                                                       |
| Angiokeratoomat             | Pieniä, punaisia tai tummansinisiä täpliä iholla. Yleisin iho-oire Fabryn tautia sairastavilla henkilöillä.                                                                                                                                                                                                                                   |
| Arytmia                     | Sydämen rytmihäiriöt. Yleinen oire Fabryn tautia sairastavilla henkilöillä.                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Krooninen munuaissairaus    | Sairaus, jossa munuaiset ovat vaurioituneet eivätkä pysty suodattamaan verta niin hyvin kuin niiden pitäisi.                                                                                                                                                                                                                                  |
| Sarveiskalvon arpisamentuma | Sairaus, jossa Gb3:a kertyy silmän sarveiskalvoon (silmänunan läpinäkyvä osa, joka peittää värikalvon ja mustuaisen ja päästää valoa silmän sisään). Sarveiskalvon arpisamentuma ei yleensä vaikuta Fabryn tautia sairastavien henkilöiden näkökykyyn.                                                                                        |
| Ruoansulatuskanavan oireet  | Oireet, jotka ilmenevät ruoansulatuskanavassa, joka kulkee suusta mahalaukuun ja suolistoon. Esimerkkejä ruoansulatuskanavan oireista ovat mm. ripuli, vatsakrampit, ilmavaivat, normaalia nopeammin ilmenevä kylläisyyden tunne, pahoinvointi ja oksentelu. Ruoansulatuskanavan oireet ovat Fabryn tautia sairastavilla henkilöillä yleisiä. |
| Hypohidroosi                | Niukkahikisyys eli tavallista vähäisempi hikoilu. Oire, joka voi ilmetä Fabryn tautia sairastavilla henkilöillä ja joka on yleisempi pojilla ja miehillä.                                                                                                                                                                                     |
| Iskeeminen aivohalvaus      | Sairaus, jossa aivoverenkierto estyy. Iskeeminen aivohalvaus eli aivoinfarkti aiheutuu veritulpasta ja on lääketieteellinen hätätilanne, joka vaatii välitöntä lääkärinhoitoa.                                                                                                                                                                |

|                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|---------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Vasemman sydänkammion hypertrofia     | Sairaus, jossa sydämen vasen kammio (ontelo) suurenee tai sen seinämä paksuuntuu liiallisesti. Sydänsairaudet, kuten vasemman sydänkammion hypertrofia, ovat Fabryn tautia sairastavilla henkilöillä yleisiä.                                                                                                                                          |
| Neuropaattinen kipu                   | Kipu, joka aiheutuu kosketusaistimukseen osallistuvien hermoston osien vaurioitumisesta. Hyvin yleinen oire Fabryn tautia sairastavilla henkilöillä ja se johtuu todennäköisesti Gb <sub>3</sub> :n kertymisestä hermoihin.                                                                                                                            |
| Tinnitus                              | Ääni, joka ei ole ulkoisesta lähteestä peräisin. Se voi kuulostaa soimiselta, sihinältä, vihellykseltä, hyräilyltä, surinalta, siritykseltä tai napsumiselta. Lääkärit olettavat, että Fabryn tautia sairastavilla henkilöillä tinnitus aiheutuu Gb <sub>3</sub> :n kertymisestä johtuvasta sisäkorvan verisuonten tukkeutumisesta tai ahtautumisesta. |
| Ohimenevä aivoverenkiertohäiriö (TIA) | Sairaus, jossa aivoverenkierto estyy lyhyeksi ajaksi (yleensä alle 5 minuutiksi). Tätä aivohalvaustyyppiä kutsutaan myös TIA-kohtaukseksi. Ohimenevä aivoverenkiertohäiriö on lääketieteellinen hätätilanne ja vaatii välitöntä lääkärinhoitoa.                                                                                                        |



## Tutkimukset

|                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| eGFR (glomerulusten laskennallinen suodatusnopeus) tai mGFR (glomerulusten mitattu suodatusnopeus) | Munuaisten toiminnan mittari, jolla arvioidaan, kuinka paljon verta munuaiset suodattavat minuutissa. Tärkeitä Fabryn taudin munuaisvaikutusten seurannassa.                                                                                                                                                                                                      |
| MRI (magneettikuvaus)                                                                              | Kuvantamismenetelmä, jossa käytetään magneettikenttiä ja radioaaltoja yksityiskohtaisten kuvien saamiseksi elimistä ja kudoksista. Sitä käytetään usein Fabryn taudista sydämeen tai aivoihin aiheutuvien vaikutusten toteamiseksi.                                                                                                                               |
| Entsyymimääritys                                                                                   | Testi, jolla mitataan tietyn entsyymin aktiivisuutta. Alfa-galaktosidaasi A (AGalak) -testillä selvitetään, onko henkilöllä Fabryn tauti. Pojilla ja miehillä entsyymin vähäinen aktiivisuus tarkoittaa, että heillä on Fabryn tauti. Tytöillä ja naisilla alfa-galaktosidaasi A -pitoisuus voi olla normaali, joten heiltä Fabryn tauti tutkitaan geenitestillä. |
| LysoGL <sub>3</sub> -määritys                                                                      | Laboratoriomääritys, jolla mitataan globotriaosyylisfingosiniin (LysoGL <sub>3</sub> ) pitoisuus. Globotriaosyylisfingosini on Fabryn taudin biomerkkiaine, jota käytetään diagnosoinnissa ja hoidon seurannassa.                                                                                                                                                 |
| Lääkevasta-aineet                                                                                  | Vasta-aineita, joita lääkettä vastaan muodostuu ja jotka voivat aiheuttaa haittavaikutuksia ja/tai heikentää lääkkeen tehoa. Fabryn taudin hoitoon käytettävässä entsyymikorvaushoidossa lääkevasta-aineet voivat vaikuttaa siihen, millaisen vasteen potilas saa hoitoon.                                                                                        |
| Neutraloivat vasta-aineet                                                                          | Lääkevasta-ainetyyppi, joka ei ainoastaan sitoudu lääkkeeseen, vaan myös estää sen biologista toimintaa, minkä vuoksi lääkkeen teho voi heikentyä.                                                                                                                                                                                                                |



## Terveystenhoito ja hoito

|                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|--------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Kardiologi                     | Lääkäri, joka on erikoistunut sydämeen ja sydänsairauksiin, mukaan lukien sydänsairauksien diagnosointiin ja hoitoon.                                                                                                                                                                                                                     |
| Kaitsijaproteiinihoito         | Eräänlainen lääke Fabryn tautia sairastavien henkilöiden hoitoon, kun henkilöllä on tietynlainen mutaatio. Kaitsijaproteiinihoito voi osaltaan korjata virheellisesti painottunutta alfa-galaktosidaasi A -entsyymiä laskostumaan oikein ja siten toimimaan paremmin.                                                                     |
| Entsyymikorvaushoito           | Keinotekoinen geenimuunnettu entsyymi, jota voidaan antaa henkilöille, joilla ei ole toimivaa entsyymiä tai on sitä liian vähän. Fabryn taudin hoitoon käytettävä entsyymikorvaushoito sisältää alfa-galaktosidaasi A -entsyymiä.                                                                                                         |
| Ravitsemusterapeutti           | Terveystenhoiton ammattilainen, joka on erikoistunut ravitsemukseen ja joka antaa yksilöllistä ravitsemusneuvontaa sekä laatii ravitsemussuunnitelmia terveyden tukemiseksi ja tueksi hoidettaessa sairauksia, mukaan lukien harvinaissairauksia, kuten Fabryn tautia.                                                                    |
| Perinnöllisyysneuvonnan antaja | Terveystenhoiton ammattilainen, joka antaa potilaille ja perheille tietoa perinnöllisistä sairauksista.                                                                                                                                                                                                                                   |
| Geneetikko                     | Lääkäri, joka on erikoistunut perinnöllisiin sairauksiin ja niiden hoitoon ja voi lisäksi antaa neuvontaa potilaille, joilla on perinnöllisiä sairauksia.                                                                                                                                                                                 |
| Moniammatillinen tiimi         | Eri erikoisalojen, kuten kardiologian, perinnöllisyystieteen, munuaistautien, neurologian ja psykologian, asiantuntijoista koostuva ryhmä terveystenhoiton ammattilaisia, joka suunnittelee ja koordinoi yhdessä potilaalle tehtävät tutkimukset ja potilaan hoidon.                                                                      |
| Nefrologi                      | Lääkäri, joka on erikoistunut munuaisiin ja munuaissairauksiin.                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| Neurologi                      | Lääkäri, joka on erikoistunut aivoihin ja hermoihin vaikuttavien sairauksien diagnosointiin ja hoitoon.                                                                                                                                                                                                                                   |
| Psykologi                      | Koulutettu terveystenhoiton ammattilainen, joka hoitaa mielenterveyshäiriöitä keskusteluterapian avulla ja auttaa ihmisiä käsittelemään emotionaalisia, sosiaalisia ja fyysisiä ongelmia. Jos tarvitset tukea Fabryn tautiin liittyvän diagnoosin tai oireiden käsittelyyn, lääkäri voi antaa sinulle lähetteen psykologin vastaanotolle. |

Tarkistuslista on ladattavissa osoitteessa [www.rethinkfabry.fi](http://www.rethinkfabry.fi)

Rethink Fabry™ on CHIESI FARMACEUTICI S.p.A:n tavaramerkki