

Ordliste – Fabrys sykdom

Når du leser om Fabrys sykdom, kan det være du opplever at det er flere medisinske ord som er vanskelige å forstå. I denne ordlisten finner du en oversikt over vanlige begreper knyttet til sykdommen og hva de betyr.



Fysiologi – Hva skjer i kroppen ved Fabrys sykdom

Lysosomal avleirings sykdom	En genetisk tilstand der en person mangler et enzym (protein), noe som fører til unormal opphopning av bestemte stoffer i kroppen. 70 lysosomale avleirings sykdommer er identifisert, og flere vil sannsynligvis oppdages i fremtiden. Fabrys sykdom er en lysosomal avleirings sykdom.
GLA-genmutasjon (alfa-galaktosidase-genmutasjon)	En genmutasjon er en permanent endring i strukturen til et gen som kan påvirke hvordan det fungerer. GLA-genet koder for produksjonen av enzymet alfa-galaktosidase A (alfa-Gal A). En mutasjon i GLA-genet gjør at genet er endret og kanskje ikke fungerer som det skal. Personer med Fabrys sykdom har en GLA-genmutasjon.
Alfa-galaktosidase A (alfa-Gal A)	Et enzym (protein) som bryter ned fettstoffet kalt globotriaosylceramid (Gb3) i kroppen. Personer med Fabrys sykdom mangler dette enzymet helt eller delvis, eller det fungerer ikke som det skal. Resultatet er en opphopning av Gb3 i blodårer og organer.
Enzym	Et komplekst protein som produseres i levende celler, og er ansvarlig for å akselerere enkelte kjemiske reaksjoner i kroppen. Uten enzymer ville de fleste metabolske prosesser gå for sakte til å kunne opprettholde liv.
Gb3, noen ganger omtalt som GL3 (globotriaosylceramid)	En type fettstoff som finnes i kroppens celler, og som blant annet bidrar i celledelingen og i kommunikasjonen mellom celler. For å opprettholde normale nivåer i kroppen brytes Gb3 ned av enzymet alfa-Gal A. Personer med Fabrys sykdom mangler helt eller har en delvis mangel på fungerende alfa-Gal A, noe som fører til en opphopning av Gb3 i kroppen. I ordlisten brukes forkortelsen Gb3.
Glykosfingolipid	En type fettstoff som finnes i kroppens celler, og som blant annet bidrar i celledelingen og i kommunikasjonen mellom celler. Gb3 er et eksempel på et glykosfingolipid, og det er dette stoffet som hopper seg opp i celler og organer hos personer med Fabrys sykdom.
Lyso-Gb3 (globotriaosylsingosin)	En annen form av Gb3. Lyso-Gb3 antas å spille en rolle i Fabrys sykdom ved å akselerere lagringen av Gb3. Lyso-Gb3 brukes som biomarkør for å vurdere sykdommens alvorlighetsgrad og behandlingsrespons.
Genotype	Et individs genetiske sammensetning.
Fenotype	De observerbare, fysiske egenskapene til et individ.

Heterozygot	En person som har to ulike kopier av et gen. De fleste kvinner med Fabrys sykdom har én mutert GLA-genkopi på ett X-kromosom og en normal kopi på det andre — de er heterozygote.
Hemizygot	En person som kun har én kopi av et gen i stedet for to. Menn har bare ett X-kromosom, og ved X-bundne sykdommer som Fabrys har menn derfor bare én kopi av GLA-genet og er hemizygote.
Homozygot	En person som har to like kopier av et gen. Dette er sjeldent ved Fabrys sykdom siden tilstanden er X-bundet, men det kan forekomme hos kvinner dersom begge foreldrene bærer en mutert kopi av genet.
Nervesystem	Nettverket av nerver og celler som overfører signaler mellom hjernen og resten av kroppen. Det muliggjør blant annet tankeprosesser, språk, sanseopplevelser, læring og hukommelse. Nervesystemet består av to hoveddeler: 1. Sentralnervesystemet (CNS) – hjernen og ryggmargen 2. Det perifere nervesystemet (PNS) – nerver som går ut i resten av kroppen



Symptomer

Akroparestesi	En brennende, prikkende, stikkende eller nummen følelse i hender eller føtter. Et vanlig symptom hos personer med Fabrys sykdom.
Anhidrose	Manglende evne til å svette. Et vanlig symptom ved Fabrys sykdom, spesielt hos gutter og menn.
Angiokeratom	Små røde eller mørkeblå prikker i huden. Det vanligste hudsymptomet ved Fabrys sykdom.
Arytmi	Uregelmessig hjerterytme. Et vanlig symptom hos personer med Fabrys sykdom.
Kronisk nyresykdom	En tilstand der nyrene er skadet og ikke klarer å filtrere blodet så godt som de skal.
Cornea verticillata	En tilstand der Gb3 avleires i hornhinnen (den transparente delen av øyet som dekker iris og pupillen, og slipper inn lys). Tilstanden påvirker vanligvis ikke synet hos personer med Fabrys sykdom.
Gastrointestinale symptom	Symptomer som oppstår i mage-tarmkanalen, fra munnen til magesekken og tarmene. Vanlige symptomer inkluderer diaré, krampelignende magesmerter, luftplager, tidlig metthetsfølelse, kvalme eller oppkast. Mage-tarm-symptomer er hyppige ved Fabrys sykdom.
Hypohidrose	Redusert evne til å svette. Et symptom som sees hos personer med Fabrys sykdom, særlig hos gutter og menn.
Iskemisk hjerneslag	En tilstand der blodstrømmen til hjernen blokkeres. Et iskemisk hjerneslag (hjerneinfarkt) skyldes en blodpropp og er en medisinsk nødsituasjon som krever umiddelbar behandling.

Venstre ventrikkelhypertrofi	En tilstand der venstre hjertekammer blir forstørret eller veggen blir tykkere enn normalt. Hjertetilstander, inkludert venstre ventrikkelhypertrofi, er vanlige ved Fabrys sykdom.
Nevropatisk smerte	Smerte som oppstår når deler av nervesystemet som formidler berøringssensasjon er skadet. En svært vanlig plage hos personer med Fabrys sykdom og antas å skyldes opphopning av Gb3 i nervene.
Tinnitus	Opplevelse av lyd uten ekstern lydkilde. Lyden kan beskrives som ringing, susing, piping, summing, knitring eller klikkelyder. Hos personer med Fabrys sykdom antas tinnitus å skyldes trange eller blokkerte blodårer i det indre øret, forårsaket av opphopning av Gb3.
Transitorisk iskemisk anfall (TIA)	En kortvarig blokkering av blodstrømmen til hjernen (vanligvis under 5 minutter). TIA omtales ofte som et «drypp». Dette er en medisinsk nødsituasjon som krever rask behandling.



Undersøkelser

GFR (Glomerulær filtrasjonsrate) og eGFR (estimert glomerulær filtrasjonsrate)	Et mål på nyrenes funksjon som estimerer hvor mye blod som filtreres gjennom nyrene per minutt. GFR/eGFR er viktige parametere for å overvåke nyrepåvirkning ved Fabrys sykdom.
MR (Magnetisk resonanstomografi)	En bildediagnostisk metode som bruker magnetfelt og radiobølger for å skape detaljerte bilder av organer og vev. MR brukes ofte for å påvise hjertemanifestasjoner eller hjernesykdom ved Fabrys sykdom.
Enzymanalyse	En laboratorietest som måler aktiviteten til et spesifikt enzym. For Fabrys sykdom måles aktiviteten av alfa-galaktosidase A (alfa-Gal A). Hos gutter og menn indikerer lav enzymaktivitet Fabry sykdom. Hos jenter og kvinner kan enzymaktiviteten være normal selv om sykdom foreligger, og det gjøres derfor ofte genetisk testing for å bekrefte diagnosen.
Lyso-Gb3-analyse	En laboratorietest som måler nivået av globotriaosylsferingosin (Lyso-Gb3) i blodet. Lyso-Gb3 er en etablert biomarkør for Fabrys sykdom og brukes både til diagnostisering og evaluering av behandlingsrespons.
Antilegemiddel-antistoffer (ADA – anti-drug antibodies)	Antistoffer som dannes mot et legemiddel, noe som kan føre til bivirkninger og/eller redusert effekt av medisinen.
Nøytraliserende antistoff	Et type antilegemiddel-antistoff som ikke bare binder til legemiddelet, men også blokkerer dets biologiske aktivitet. Dette kan føre til redusert klinisk effekt av behandling.



Helsepersonell og behandling

Kardiolog	En lege spesialisert på hjertet og hjertesykdommer, inkludert diagnostikk, utredning og behandling av hjertetilstander.
Kostholdsveileder / Klinisk ernæringsfysiolog	Helsepersonell som er ekspert på ernæring og som kan gi individuelle kostholdsråd som bidrar til bedre helse og håndtering av medisinske tilstander, inkludert sjeldne sykdommer som Fabrys.
Genetisk veileder	Helsepersonell som gir informasjon og støtte til pasienter og familier om arvelige sykdommer, risiko, genetikk og testresultater.
Medisinsk genetiker	En lege som er spesialisert i genetiske sykdommer, diagnostikk og behandlingsvalg. Gir også rådgivning til pasienter med arvelige tilstander.
Tverrfaglig team	En gruppe helsepersonell fra ulike fagområder – typisk kardiologi, nefrologi, nevrologi, medisinsk genetikk og psykologi – som samarbeider om planlegging og koordinering av en pasients utredning, behandling og oppfølging.
Nefrolog	En lege som er spesialisert på nyrene og nyresykdommer.
Nevrolog	En lege som er spesialisert i diagnostisering og behandling av sykdommer som påvirker hjernen og nervesystemet.
Psykolog	Helsepersonell som tilbyr samtaleterapi for å håndtere psykiske helseutfordringer og hjelper pasienter med å håndtere emosjonelle, sosiale og fysiske utfordringer. Hvis du trenger hjelp med å håndtere diagnosen eller symptomer på Fabrys sykdom, kan legen hjelpe deg med en henvisning til psykolog.

Ordlisten kan lastes ned på www.rethinkfabry.no

Rethink Fabry™ is a trademark of CHIESI FARMACEUTICI S.p.A