

Ordlista över Fabrys sjukdom

När du läser om Fabrys sjukdom kan du upptäcka att det finns medicinska ord som är svåra att förstå. I denna ordlista hittar du en översikt över vanligt förekommande begrepp relaterade till sjukdomen och vad de betyder.



Fysiologi – Vad som händer i kroppen i samband med sjukdomen

Lysosomal inlagringssjukdom	Ett genetiskt tillstånd där en person saknar ett enzym (protein), vilket leder till en onormal ansamling av vissa ämnen i kroppen. Sjuttio lysomala inlagringssjukdomar har upptäckts, och fler kommer sannolikt att upptäckas i framtiden. Fabrys sjukdom är en lysosomal inlagringssjukdom.
Galaktosidas Alfa (GLA)-genmutation	En genmutation är en permanent förändring i en gens struktur som kan förändra hur den fungerar. GLA-genen möjliggör produktionen av ett enzym som kallas alfa-galaktosidas A (alfa-Gal A). En mutation i GLA-genen innebär att den har förändrats och kanske inte fungerar som den ska. Personer med Fabrys sjukdom har en GLA-genmutation.
Alfa-galaktosidas A (alfa-Gal A)	Ett enzym (protein) som tar bort en typ av fettämne som kallas globotriaosylceramid (Gb3) i kroppen. Hos personer med Fabrys sjukdom saknas eller fungerar inte detta enzym, vilket leder till en ansamling av Gb3 i blodkärl och organ.
Enzym	Ett komplext protein som produceras av levande celler och ansvarar för att påskynda vissa kemiska reaktioner i vår kropp. Utan enzymer skulle de flesta metabola reaktioner ta mycket längre tid och inte vara tillräckligt snabba för att upprätthålla liv.
Gb3, ibland kallad GL3 (globotriaosylceramid)	En typ av fettämne i kroppens celler som bland annat hjälper celler att dela sig och kommunicera. För att upprätthålla en hälsosam nivå använder kroppen enzymet alfa-Gal A för att bryta ner Gb3. Personer med Fabrys sjukdom saknar, helt eller delvis, fungerande alfa-Gal A. Detta leder till att Gb3 byggs upp i kroppen. I denna ordlista kommer vi att använda förkortningen Gb3.
Glykosfingolipid	En typ av fettämne inne i kroppens celler som bland annat hjälper cellerna att dela sig och kommunicera. Globotriaosylceramid (Gb3) är ett exempel på en glykosfingolipid. Gb3 är den typ av fettämne som byggs upp i celler och organ hos personer med Fabrys sjukdom.
Lyso-Gb3 (globotriaosylsingosin)	En annan form av globotriaosylceramid (Gb3), en typ av fettämne som byggs upp hos personer med Fabrys sjukdom. Lyso-Gb3 tros spela en roll i Fabrys sjukdom eftersom det påskyndar lagringen av Gb3. Lyso-Gb3 används som ett mått på hur allvarlig sjukdomen är och hur väl behandlingen fungerar.
Genotyp	Den uppsättning gener som varje person, djur eller organism har.

Fenotyp	De fysiska egenskaperna hos personer, djur eller organismer.
Heterozygot	En individ som har två olika kopior av en gen på motsvarande kromosomer. De flesta kvinnor med Fabrys sjukdom har en muterad GLA-gen på en X-kromosom och en normal gen på den andra X-kromosomen. Dessa kvinnor är Heterozygota.
Hemizygot	En individ som bara har en kopia av en gen istället för två. Män har bara en X-kromosom. Vid X-bundna sjukdomar, så som Fabrys sjukdom, har män bara en kopia av genen och är därför Hemizygota.
Homozygot	En individ som har två muterade kopior av en gen. Hos Fabrys sjukdom, och andra X-bundna sjukdomar, är detta ovanligt, men kan förekomma hos kvinnor om båda föräldrarna bär en muterad kopia av genen.
Nervsystem	Nätverket av nerver och celler som bär signalerna mellan hjärnan och resten av kroppen. Det möjliggör bland annat tänkande, språk, känsla, lärande och minne. Nervsystemet har två delar: 1. Centrala nervsystemet består av hjärnan och ryggmärgen. 2. Det perifera nervsystemet är nätverket av nerver som sträcker sig genom hela kroppen.



Symtomen

Akroparestesi	En brännande, pirrande eller stickande känsla eller domning i händer eller fötter. Ett vanligt symtom hos personer med Fabrys sjukdom.
Anhidros	Att inte kunna svettas. Ett vanligt symtom hos personer med Fabrys sjukdom, vanligare hos pojkar och män.
Angiokeratom	Små, röda eller mörkblå fläckar på huden. Det vanligaste hudsymtomet hos personer med Fabrys sjukdom.
Arytmi	Att ha oregelbunden hjärtrytm. Ett vanligt symtom hos personer med Fabrys sjukdom.
Kronisk njursjukdom	Ett tillstånd där njurarna är skadade och inte kan filtrera blodet så bra som de borde.
Cornea verticillata	Ett tillstånd där Gb3 ansamlats i ögats hornhinna (den transparenta delen av ögongloben som täcker iris och pupill och som släpper in ljus). Påverkar vanligtvis inte synen på personer med Fabrys sjukdom.
Gastrointestinala symtom	Alla symtom som uppstår i matsmältningssystemet, från munnen till magen och tarmarna. Exempel på mag-tarmsymtom inkluderar diarré, bukkramper, gaser, en känsla av mättnad tidigare än normalt, illamående och kräkningar. Mag-tarmsymtom är vanliga hos personer med Fabrys sjukdom.
Hypohidros	Svettas mindre än vanligt. Ett symptom som personer med Fabrys sjukdom kan uppleva, vanligare hos pojkar och män.
Ischemisk stroke	Ett tillstånd där blodflödet till hjärnan blockeras. En ischemisk stroke, även kallad hjärninfarkt, orsakas av en blodpropp och är en medicinsk nödsituation som kräver omedelbar medicinsk vård.

Vänsterkammarhypertrofi	Ett tillstånd där vänstra kammaren (håligheten) i hjärtat växer eller väggen blir tjockare än den borde vara. Hjärttillstånd, såsom vänsterkammarhypertrofi, är vanliga hos personer med Fabrys sjukdom.
Neuropatisk smärta	En smärta som orsakas när delar av nervsystemet som är involverade i beröringskänslan skadas. Ett mycket vanligt symtom hos personer med Fabrys sjukdom som troligen orsakas av ansamling av Gb3 i nerverna.
Tinnitus	Att höra ljud som inte kommer från en yttre källa. Det kan låta som ringande, fräsande, visslande, nynnande, surrande, kvittrande eller klickande ljud. Hos personer med Fabrys sjukdom tror läkare att tinnitus orsakas av blockerade eller förträngda blodkärl i innerörat orsakat av en ansamling av Gb3.
Transitorisk ischemisk attack (TIA)	Ett tillstånd där blodflödet till hjärnan blockeras under en kort tid (vanligtvis mindre än 5 minuter). Denna typ av stroke kallas också 'mini-stroke'. En TIA är en medicinsk nödsituation som kräver omedelbar medicinsk hjälp.



Undersökningar

GFR (Globerulär Filtrationshastighet) och eGFR (Estimerad Glomerulär Filtrationshastighet)	Ett mått på njurfunktionen som uppskattar hur mycket blod som filtreras av njurarna per minut. Viktigt för att övervaka njurarnas påverkan vid Fabrys sjukdom.
MRI (Magnetisk Resonanstomografi)	En bildteknik som använder magnetfält och radiovågor för att skapa detaljerade bilder av organ och vävnader, ofta använd för att upptäcka hjärt- eller hjärneffekter vid Fabrys sjukdom.
Enzymanalys	Ett test som mäter aktiviteten hos ett visst enzym. Ett test för alfa-galaktosidas A (alfa-Gal A) används för att kontrollera om en person har Fabrys sjukdom. Hos pojkar och män innebär låg aktivitet av enzymet att de har Fabrys sjukdom. Flickor och kvinnor med Fabrys sjukdom, kan ha normala värden av alfa-galaktosidas A och därför görs ett gentest för att kontrollera förekomsten av sjukdomen.
Lyso-Gb3-analys	Ett laboratorietest som mäter nivåer av globotriosylsfingosin (Lyso-GB3), en biomarkör för Fabrys sjukdom som används för diagnos och uppföljning av behandling.
Antiläkemedelsantikroppar (ADAs)	Antikroppar som bildas mot ett läkemedel, vilket kan ge biverkningar och/eller minska läkemedlets effekt. Vid enzymsättningsterapi för Fabrys sjukdom kan antikroppar påverka hur man svarar på behandling.
Neutraliserande antikroppar	En typ av antiläkemedelsantikroppar som inte bara binder till läkemedlet utan också blockerar dess biologiska aktivitet, vilket kan leda till en lägre effekt av läkemedlet.



Sjukvård och behandling

Kardiolog	En läkare som är specialiserad på hjärta och hjärttillstånd, inklusive diagnos, hantering och behandling av dessa.
Chaperonbehandling	En typ av läkemedel för personer med Fabrys sjukdom som har en viss typ av mutation. Chaperonbehandling kan hjälpa ett felaktigt vikt alfa-galaktosidas A enzym att veckas korrekt och därmed fungera bättre.
Enzymsättningsterapi (ERT)	Ett konstgjort, genteknologiskt framställt enzym som kan ges till personer som saknar, eller har för lite av, ett fungerande enzym. Enzymsättningsterapi för Fabrys sjukdom innehåller enzymet alfa-galaktosidas A.
Dietist	Vårdpersonal specialiserad på näringslära som ger personliga kostråd och guider för att stödja hälsa och hantera medicinska tillstånd, inklusive sällsynta sjukdomar som Fabry.
Genetisk rådgivare	Vårdpersonal som ger information till patienter och familjer om ärftliga sjukdomar.
Medicinsk genetiker	En läkare som är specialiserad på genetiska tillstånd och hur man hanterar och behandlar dem. De kan också erbjuda rådgivning till patienter som drabbats av genetiska tillstånd.
Tvärvetenskapligt team	En grupp vårdprofessioner från olika specialistområden – till exempel kardiologi, medicinsk genetik, nefrologi, neurologi och psykologi – som tillsammans planerar och samordnar patientens utredning, vård och behandling.
Nefrolog	En läkare som är specialiserad på njurar och njursjukdomar.
Neurolog	En läkare som är specialiserad på diagnos och behandling av tillstånd som påverkar hjärnan och nerverna.
Psykolog	Utbildad vårdpersonal som använder samtalsterapier för att behandla psykiska problem och hjälpa människor att hantera emotionella, sociala och fysiska problem. Om du behöver stöd för att hantera din Fabry-diagnos eller symtom kan din läkare remittera dig till en psykolog.

Checklistan finns att ladda ner på www.rethinkfabry.se

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