

Fabry sykdom

Fabry er en sjelden, arvelig og kronisk sykdom. Mangel på et enzym gir avleiringer i blodkar i huden, øynene, nervesystemet, svettekjertler og mage-tarmkanalen.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

DIAGNOSENAVN

Fabry er en sjelden, arvelig og kronisk sykdom. Mangel på et enzym gir avleiringer i blodkar i huden, øynene, nervesystemet, svettekjertler og mage-tarmkanalen. Enzymmangelen fører også til mer alvorlig skade på celler i organer som nyrer og hjerte.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent. Basert på et internasjonalt anslag, kan man forvente at det finnes omkring 1500 personer i Norge med Fabry sykdom. Per i dag kjenner vi til rundt 90 personer med diagnosen.

Symptomer og tegn

Fabry sykdom påvirker mange av kroppens organer og de første symptomene kan debutere allerede i barneårene. Det er likevel ikke så enkelt å forutsi forløpet av sykdommen, siden den **kan variere fra person til person**, og opptrer **ulikt hos menn og kvinner**. Det er helt vanlig at familiemedlemmer opplever sykdommen forskjellig.

Fordi denne sykdommen er sjelden og fordi man ikke er vant til å se disse symptomene i sammenheng, kan tegn på Fabry sykdom **forveksles med andre sykdommer**. For eksempel kan tretthet forveksles med mangel på søvn, og tilbakevendende smerter i hender og føtter forveksles med voksesmerter.

Alle symptomer behøver ikke å være tilstede, og symptomene vil i stor grad kunne variere fra person til person.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Smerter

Smerter er et typisk tegn ved Fabry sykdom og vil ofte opptre allerede i barneårene. Smertene kan variere fra milde "stikninger" i hender og føtter, akroparestesier, til intense smerter, såkalte Fabry-kriser, som fører til sykehusinnleggelse.

Et smerteanfall kan utløses av fysisk anstrengelse, infeksjoner, feber, tretthet eller stress. I voksen alder kan smertene avta eller forsvinne helt. Trolig skyldes dette at nervefibrene blir skadet etter hvert som sykdommen utvikler seg.

Mage-tarmkanal

Symptomer fra mage-tarmkanalen forekommer hos om lag halvparten av de som har Fabry sykdom og kan innbefatte **diaré, krampelignende magesmerter** og i noen tilfeller forstoppelse, kvalme og oppkast.

Mange må **tilpasse kost og aktiviteter** til magens funksjon.

Symptomene begynner oftest i barneårene og noen opplever at de forverres med tiden.

Nedsatt svetteevne

Mange med Fabry sykdom har nedsatt svetteevne. Det gir **nedsatt toleranse for varme** og fører til **tilbakevendende feber og smerter**.

Barn og unge med disse symptomene kan lett føle ubehag ved fysisk aktivitet som gymnastikk eller idrett. Det er derfor viktig at lærer/trener er informert om dette, slik at de kan tilrettelegge nødvendig fysisk aktivitet for den enkelte.

Nyrer

Det er vanlig at man i voksen alder utvikler nyresykdom. Nyresykdom er **vanligere hos menn** enn hos kvinner, og oftest får kvinner disse symptomene noe senere enn menn. Nyrenes funksjon blir over tid dårligere fordi man får avleiring av avfallsstoffer i nyrecellene. Denne prosessen starter allerede i barneårene, men det kan ta mange år før symptomene gjør seg gjeldende.

Nyrefunksjonen lar seg måle ved en enkel blod- eller urinprøve, og det er viktig at de første tegn til nyreskade blir påvist tidlig, lenge før man får symptomer på nyrelidelse. Vevsprøve fra nyrene (nyrebiopsi) er av og til nødvendig for å vurdere nyreskaden. Ved alvorlig nyresvikt kan det bli nødvendig med dialyse eller nyretransplantasjon.

Hjerte

På samme måte som nyrene blir påvirket kan man også utvikle symptomer fra hjertet. Omtrent **hver tredje person** med Fabry sykdom utvikler hjertesykdom. Symptomer på dette kan være **tretthet, utmattelse og følelse av surstoffmangel** under anstrengelse.

I de fleste tilfeller skyldes dette at veggen i venstre hjertehalvdel blir tykkere, noe som vanskeliggjør hjertets normale funksjon.

Et annet tegn på hjertesykdom kan være **uregelmessig hjerterytme**. Tegn til hjertesykdom kan ofte påvises ved hjerteundersøkelser lenge før man får symptomer på slik sykdom.

Hjernesykdom

Fabry sykdom kan gi symptomer som **dobbeltsyn, svimmelhet, hodepine, hørselsnedsettelse, kvalme og oppkast**. Som regel skyldes dette avleiringer i de tynne blodårene i hjernen. Dette kan i verste fall medføre blodpropp/hjerneslag og kan en sjelden gang ramme yngre menn og kvinner helt ned i 20-30 års alder.

Hud

Et av de mest synlige tegnene på Fabry sykdom er **dyprøde prikker** som skyldes forandringer i hudens blodkar. Prikkene, som kalles angiokeratomer, kan variere i størrelse opp til flere millimeter i diameter. De kan sitte overalt på kroppen, men sees hyppigst i det såkalte "badebukseområdet". Disse prikkene viser seg som regel først i **tenårene** og regnes som et karakteristisk tegn på Fabry sykdom. De kan sees hos ca 70 % av menn og ca 40 % av kvinner med Fabry sykdom. Hudforandringene er ikke forbundet med smerte og er også ellers **ufarlige**.

Øye

Forandringer i øyet dreier seg om **uklarheter på hornhinnen** som danner et mønster lik eikene i et sykkelhjul. Uklarhetene påvirker ikke synet, men vil kunne sees på en vanlig synsundersøkelse hos øyelege.

Årsaker til Fabry sykdom

Fabry sykdom tilhører de lysosomale avleirings sykdommene. Fabry sykdom skyldes en genfeil i GLA-genet som fører til fravær eller redusert aktivitet av et bestemt enzym som normalt bryter ned avfallsstoffer i cellene. Genfeilen kan si noe om utviklingen av sykdommen, da noen genfeil fører til redusert aktivitet av enzymet mens andre genfeil fører til total mangel på enzymet.

Enzymet som mangler heter alfa galaktosidase A (α -GAL, alfa-GAL). Mangelen fører til opphopning av fettstoffet globotriaosylceramid (forkortet GB3 eller GL-3). Når dette enzymet mangler eller ikke viser tilstrekkelig aktivitet, vil man få en opphopning av avfallsstoffer som over tid vil skade cellenes funksjon.

Arvegang ved Fabry sykdom

Vanligvis har vi 46 kromosomer i hver celle, hvorav 23 er arvet fra mor, og 23 fra far. To av disse kromosomene, kalt X og Y, bestemmer om vi blir gutt eller jente. Menn har et X-kromosom fra mor og et Y-kromosom fra far (XY). Kvinner har derimot to X-kromosomer (XX), et fra hver av sine foreldre.

På X-kromosomet sitter blant annet genet for alfa galactosidase A. Forandringer (genfeil) i dette genet vil føre til at kroppen ikke kan fremstille enzymet i tilstrekkelige mengder.

Fordi kvinner har to X-kromosomer, har kvinner med Fabry sykdom både et gen med genfeil og et normalt GLA-gen. Vanligvis vil det normale genet produsere nok normalt fungerende enzym. Tidligere trodde man at kvinner med Fabry sykdom, på grunn av sitt ene normale gen, kun var bærere av denne sykdommen, og ikke selv ble syke.

Hos en del kvinner kan imidlertid enzymaktiviteten være nesten like lav som hos menn. Nyere forskning viser at noen kvinner har risiko for å utvikle samme symptomer som menn, selv om symptomene i de fleste tilfeller sees i mildere grad og forekommer senere i livet.

Dersom far har Fabry sykdom, vil alle hans døtre arve hans anlegg for sykdommen (genfeilen), mens ingen av sønnene vil arve det. Dette skyldes at døtrene arver farens X-kromosom hvor anlegget for sykdommen befinner seg, mens sønnene arver farens Y-kromosom som er friskt.

Dersom mor har Fabry sykdom vil alle barna ha 50 % sannsynlighet for å arve sykdommen, da de enten vil arve mors X-kromosom med normalt gen eller det kromosomet med genfeilen for Fabry sykdom.

Genetisk veiledning

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning av spesialister i medisinsk genetik og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen Fabry sykdom

Ved mistanke om Fabry sykdom, enten på grunn av symptomer eller fordi personen har en slektning med sykdommen, er det vanlig å måle enzymets aktivitet (test av alfa-galactosidase A), og opphopning av avfallsstoffene i både en blodprøve og urinprøve. Ved vanlige rutinemessige blod- eller urinprøver vil man ikke kunne mistenke Fabry sykdom. Dersom familiens genfeil er kjent kan man avklare diagnose raskt ved gentest.

For menn kan diagnosen stilles ut fra blodprøver, urinprøve og vevsprøve (biopsi) fra nyre, men gentest tas for å bekrefte diagnosen genetisk og finne familiens mutasjon. Hos kvinner er det nødvendig med gentest i tillegg for å bekrefte eller avkrefte diagnosen. Ved mistanke om Fabry sykdom kan også biopsi benyttes for å finne den korrekte diagnosen. Vanligvis tar man da en vevsprøve av nyre.

Den endelige diagnosen av en lysosomal avleirings sykdom som Fabry sykdom kan ikke stilles før enzymaktiviteten er kontrollert, eller før pasientens arveanlegg er blitt analysert i en gentest.

Behandling og oppfølging av Fabry sykdom

Fabry sykdom kan behandles med såkalt enzymerstatningsterapi (ERT), som går ut på at det defekte/manglende enzymet erstattes av kunstig fremstilt enzym. Personer med Fabry sykdom har en varig enzymmangel og behandlingen vil derfor bli livslang. Enzymet tilføres vanligvis intravenøst annenhver uke. For noen pasienter med mutasjoner som gir en viss enzymproduksjon, er det startet forsøk med tablettbehandling.

ERT startes opp på sykehus, men vil i de fleste tilfeller etter hvert kunne utføres hos fastlege eller som hjemmebehandling, gjerne administrert av pasienten selv. Studier har vist at enzymerstatningsterapi kan redusere smerte og mageproblemer, stabilisere nyrefunksjonen og muligens forhindre alvorlig nyresvikt dersom behandlingen startes tidlig nok. Dersom ikke forandringene er kommet for langt, kan man da se en tilbakegang i utviklingen av mange symptomer.

Det er viktig å starte behandling av Fabry sykdom så tidlig at man kan håpe på å unngå utvikling av alvorlig hjerte- og nyresykdom senere i livet.

Fordi komplikasjoner til sykdommen er knyttet til hjerte-/karsystemet, anbefales det sterkt ikke å røyke.

Nyresykdom

Ved utvikling av nyresykdom er høyt blodtrykk vanlig. Det er viktig at høyt blodtrykk blir behandlet tidlig. **Proteinuri** er et annet tegn på nyresykdom, og moderne blodtrykksmedikamenter vil også kunne redusere egghviteutskillelsen på en gunstig måte.

Nyrefunksjonen må følges regelmessig hos spesialist som kjenner sykdommen. Ved alvorlig nyresvikt er dialysebehandling eller nyretransplantasjon aktuelle behandlingstilbud.

Hjertesykdom

Hjertefunksjonen må følges regelmessig hos spesialist som kjenner sykdommen.

Smerter

Spesielle epilepsimedikamenter kan lindre smertene, men gjør sjelden pasienten helt smertefri. Det er viktig å begynne med en lav dose og eventuelt øke forsiktig etter hvert. Enzymerstatningsbehandling har vist gode resultater mot smerter.

Enzymbehandling

Regelmessige legekontroller er svært viktig for å kontrollere effekten av behandling og at man tåler behandlingen uten bivirkninger.

Nedsatt svetteevne

Mange pasienter opplever varme som plagsomt, og foretrekker derfor skygge og kjølige rom. For noen har klimaanlegg vært en god løsning.

Hudforandringer

Hudforandringene er ikke forbundet med smerte og er også ellers ufarlige. Sjenerende utslett kan fjernes med laser.

Mage-tarmplager og kosthold

Mage- og tarmplager er et vanlig symptom ved Fabry sykdom. Enzymbehandling kan redusere plagene, selv om de ofte ikke blir borte. Ved behov bør lege vurdere annen medikamentell behandling i tillegg.

Erfaring viser at individuell tilpasning av kostholdet er nyttig for mange. Det kan dreie seg om endrede måltidsrutiner, å unngå eller redusere bruken av matvarer som erfaringsmessig øker plagene, eller bruk av probiotika (matvarer som endrer tarmfloraen). Underernæring og mangel på enkelte næringsstoff er rapportert hos pasienter med store plager.

Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten etter den enkeltes behov tilrådes.

Livskvalitet og kronisk sykdom

Å leve med en kronisk sykdom kan medføre en psykisk belastning. Det kan være vanskelig å akseptere en sykdom man må leve med resten av livet, og som kanskje vil kreve livslang behandling. Det er helt normalt å reagere med usikkerhet, frykt eller sorg når man møter en krise i livet, og samtaler med helsepersonell, familie og venner kan være til stor hjelp. Både barnets og den voksnes livskvalitet kan styrkes ved god informasjon om diagnosen og dens behandling. Hjelp til å finne gode og hensiktsmessige mestringsstrategier gjør det også mulig å leve godt med diagnosen.

Det er helt naturlig at mange spørsmål dukker opp på ulike stadier av sykdommen, om framtidsutsikter, forhold til familie og venner, med mer. Åpenhet om diagnosen og det å våge å be om hjelp kan ha stor betydning for å kunne rydde i egne tanker.

Åpenhet om diagnosen

Det anbefales å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner. Det er også mulig å ta kontakt med fastlegen eller Senter for sjeldne diagnoser for rådgivning. Det er viktig å bearbeide egne opplevelser rundt det å ha Fabry sykdom, slik at det blir lettere å finne gode mestringsstrategier i hverdagen. Kunnskap om Fabry sykdom og gode svar når noen spør vil også være nyttige bidrag på vei til mestring og et selvstendig liv.

Å leve med Fabry sykdom

Målet er at den som har Fabry sykdom skal lære seg å møte utfordringer og etter hvert ha følelsen av kontroll og mestring av eget liv. Det å mestre eget liv og takle hverdagen er vesentlig for alle mennesker.

Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med informasjon og veiledning slik at det skapes en større forståelse for de utfordringene brukeren og familien møter i hverdagen. For barn kan det i mange tilfeller være klokt å etablere en **ansvarsgruppe** som ivaretar oppfølgingen av barnet. Gode planer og hensiktsmessig samarbeid bidrar til oversikt og forutsigbarhet både for familien og hjelpeapparatet.

Informasjon til barn om diagnosen

Barn trenger **alderstilpasset informasjon** om sin egen eller en av foreldrenes diagnose. Denne kan gjerne gis av foreldre eller sammen med helsepersonell. Barnet bør **lære seg et enkelt svar** på hva det skal svare på spørsmål om hvorfor de tar medisiner eller har fravær. For eksempel "Jeg mangler et stoff i kroppen, derfor tar jeg medisiner. Da føler jeg meg bedre".

Barn med en sjelden diagnose opplever ofte at andre vet lite om sykdommen eller diagnosen de lever med. Det kan for noen oppleves ensomt å "være den eneste" med denne diagnosen. Noen er jevnlig på sykehus til kontroller med undersøkelser, prøvetaking og avbrudd i hverdagen, noe som kan oppleves som belastende for noen.

Kontaktinformasjon

Senter for sjeldne diagnoser

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, kursvirksomhet og informasjon om noen sjeldne diagnoser. Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten har eller arbeider med sjeldne diagnoser. Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

Behandlingsansvar for Fabry sykdom:

Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet

Nyremedisinsk avdeling, telefon: 02770

Haukeland universitetssykehus, Bergen:

Nyreseksjonen, medisinsk avdeling, telefon: 05300

Fabry pasientforening

Foreningen ble dannet i 2002 og ønsker å formidle informasjon, hjelp og erfaringer til personer med Fabry sykdom og deres familier.

www.fabry.no

August 2017

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iværsettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).