

# PRZEWODNIK W CHOROBY FABRY'EGO

CZERWIEC 2023

# Przewodnik w chorobie Fabry'ego

pod patronatem  
Rady Medycznej przy Stowarzyszeniu  
oraz  
Narodowego Funduszu Zdrowia



# Spis treści

Wstęp od autorów .....	3
Wstęp od eksperta .....	5
1. Czym jest choroba Fabry'ego .....	7
2. Najczęstsze objawy w chorobie Fabry'ego u osób dorosłych .....	10
2.1 Objawy u kobiet .....	13
2.2 Objawy u mężczyzn .....	16
3. Najczęstsze objawy u dzieci .....	18
4. Diagnostyka od podstaw .....	21
4.1 Fundacja Saventic .....	24
4.2 Diagnostyka w placówkach medycznych .....	25
5 Kwalifikacja do leczenia .....	27
6 Leczenie .....	31
6.1 Refundacja .....	34
6.2 Leczenie domowe tzw. "Home Therapy" .....	35
6.3 Porty naczyniowe .....	36
6.4 Ciąża i karmienie .....	38
7. Fakty i Mity .....	39
8. Fabry a inne choroby .....	42
8.1 Zdrowie psychiczne .....	43
9. Jak żyć z Fabrym .....	45
9.1 Badania kontrolne i dokumentacja medyczna .....	46
9.2 Dieta .....	49
9.3 Świadczenia socjalne .....	50
9.4 Rodzina i najbliżsi .....	53
9.5 Wyjazdy .....	54
9.6 Rady od pacjentów dla pacjentów .....	57
10 Organizacje pomocowe i ważne adresy .....	60
Słowniczek .....	63
Bibliografia .....	65





## Wstęp od autorów



# Wstęp od autorów

Poniższy przewodnik został stworzony z myślą zarówno o osobach, które z chorobą Fabry'ego zdążyły się już oswoić, jak również, a może nawet przede wszystkim, z myślą o tych, dla których choroba jest czymś zupełnie nowym. Mamy nadzieję, że udało nam się przybliżyć choćby część najbardziej istotnych zagadnień dotyczących choroby Fabry'ego i życia z nią i dać praktyczne wskazówki, gdzie szukać dalszej pomocy tak, by życie pacjentów było bezpieczne oraz satysfakcjonujące. Liczymy również, że wraz z rozwijającą się wiedzą na temat choroby Fabry'ego, będziemy mogli rozszerzać i uzupełniać niektóre zagadnienia, a wciąż nurtujące nas pytania zastępować gotowymi odpowiedziami.





**Wstęp od eksperta**

# Wstęp od eksperta

Choroba Fabry'ego jest rzadką chorobą lizosomalną o podłożu genetycznym, charakteryzująca się zróżnicowanym przebiegiem zarówno u mężczyzn, jak i kobiet.

Przebieg choroby zależny jest od resztkowej aktywności enzymu alfa-galaktozydazy, której brak lub osłabione działanie prowadzi do degeneracji komórek narządów wewnętrznych. Pierwsze objawy choroby pojawiają się najczęściej już we wczesnym dzieciństwie, jednak ich niespecyficzność i różnorodność sprawiają, iż choroba Fabry'ego wykrywana jest u pacjentów późno, bo najczęściej dopiero w życiu dorosłym.

Do tego czasu pacjent latami szuka pomocy u różnych specjalistów, borykając się z coraz poważniejszymi konsekwencjami nieleczonej choroby. W rezultacie, część pacjentów otrzymuje trafną diagnozę oraz może rozpocząć leczenie, gdy ich organizm jest już mocno wyniszczony, a uszkodzenia w narządach wewnętrznych stają się widoczne dla specjalistów.

Pomoc w szybszej diagnostyce choroby Fabry'ego jest więc kluczowa, aby pacjenci mogli rozpocząć leczenie najwcześniej jak jest to możliwe.

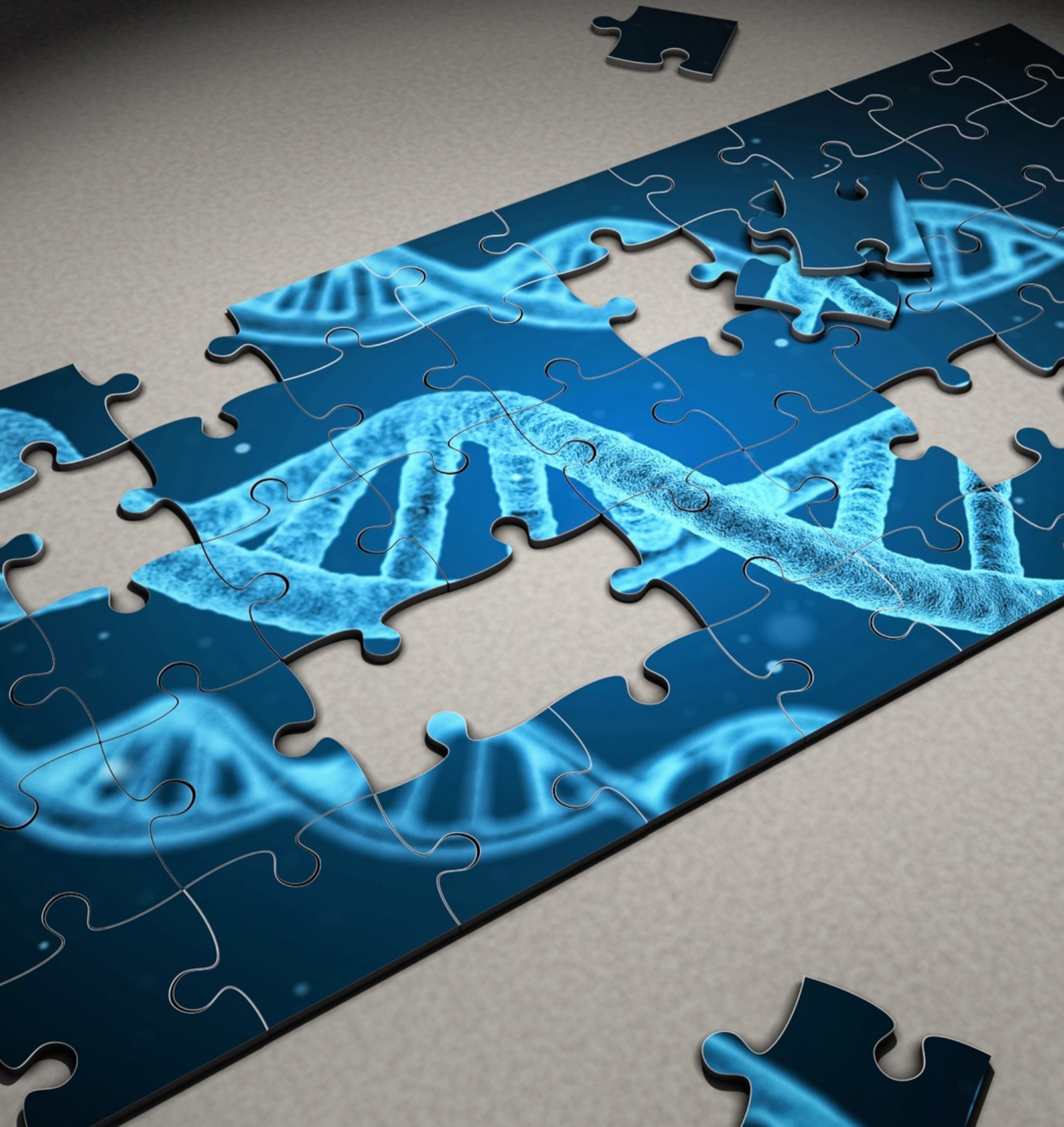
Pacjenci zakwalifikowani do programu lekowego pozostają pod opieką właściwych ośrodków szpitalnych, a stan ich zdrowia jest ściśle monitorowany.

Program lekowy w chorobie Fabry'ego został stworzony stosunkowo niedawno, nie dziwi więc fakt, że pacjenci mają wiele pytań na temat tego, jak to działa w praktyce. Niniejszy przewodnik powstał, aby z jednej strony, uzupełnić część informacji o samej chorobie Fabry'ego i pokierować na właściwą ścieżkę diagnostyczną, z drugiej zaś dać wskazówki tym, którzy diagnozę mają już postawioną, ale nie wiedzą od czego zacząć, aby rozpocząć leczenie.



Prof. dr hab. n. med. Michał Nowicki  
Przewodniczący Rady Medycznej  
przy Stowarzyszeniu Rodzin z Chorobą Fabry'ego





# Czym jest choroba Fabry'ego

# 1. Czym jest choroba Fabry'ego

Choroba Fabry'ego, nazywana także chorobą Andersona–Fabry'ego (MIM 301 500), jest rzadką spichrzeniową chorobą lizosomalną o podłożu genetycznym.

1

Po raz pierwszy została opisana w 1898 roku niezależnie przez dwóch lekarzy: niemieckiego dermatologa Johannes Fabry'ego oraz angielskiego chirurga Williama Andersona. Przyczyną choroby jest mutacja genu GLA w chromosomie X, odpowiedzialnego za kodowanie enzymu alfa-galaktozydazy. Niedobór enzymu, bądź jego osłabiona aktywność, powodują gromadzenie się glikosfingolipidów, przede wszystkim globotriaosylceramidu (GL-3) w komórkach różnych tkanek i narządów.

Ze względu na swoje podłoże, choroba Fabry'ego ma zróżnicowany przebieg zarówno u mężczyzn, jak i u kobiet, zależny od resztkowej aktywności enzymu. Klasyczna postać choroby Fabry'ego występuje najczęściej u mężczyzn, ale może także dotyczyć wielu kobiet ze względu na ogromne zróżnicowanie ekspresji choroby. Wszystko to ma swoje odzwierciedlenie w różnorodności objawów, odmiennym stopniu choroby u poszczególnych osób, a co za tym idzie, trudnościach w diagnostyce. Jak wynika z danych ankiety przeprowadzonej wśród pacjentów, chorzy mężczyźni otrzymują diagnozę średnio między 20. a 30. rokiem życia, natomiast kobiety o 10 lat później. Są to jednak dane zebrane przede wszystkim wśród pacjentów ze Stanów Zjednoczonych, dlatego nie oddają całkowicie warunków lokalnych. W raporcie z 2017 roku, w którym zebrano dane z ankiety przeprowadzonej wśród polskich pacjentów, podaje się, że postawienie właściwej diagnozy trwa u nas często 15 i więcej lat, a pacjent odwiedza w tym czasie średnio dziewięciu specjalistów” [1, 5, 6, 7, 8, 11].

Szacunkowe dane wskazują na występowanie choroby Fabry'ego u żywych noworodków płci męskiej między 1:40 000 a 1:117 000. W przypadku populacji żeńskiej szacunki wskazują na 1:20 000. Ze względu na niską wykrywalność choroby dane te mogą być jednak zaniżone.

Uznaje się, że średnia długość życia u nieleczonych pacjentów z chorobą Fabry'ego jest krótsza o 10–20 lat w stosunku do osób niecierpiących na tą chorobę.



Konsekwencją nieleczonej choroby Fabry'ego jest śmierć w 5. dekadzie życia u chorych mężczyzn i 7. dekadzie życia u chorych kobiet. Do przedwczesnej śmierci pacjentów przyczyniają się najczęściej postępująca niewydolność serca, arytmia, udar mózgu, bądź niewydolność nerek [2,7].





**Najczęstsze objawy w chorobie Fabry'ego  
u dorosłych**



## 2. Najczęstsze objawy w chorobie Fabry'ego u dorosłych

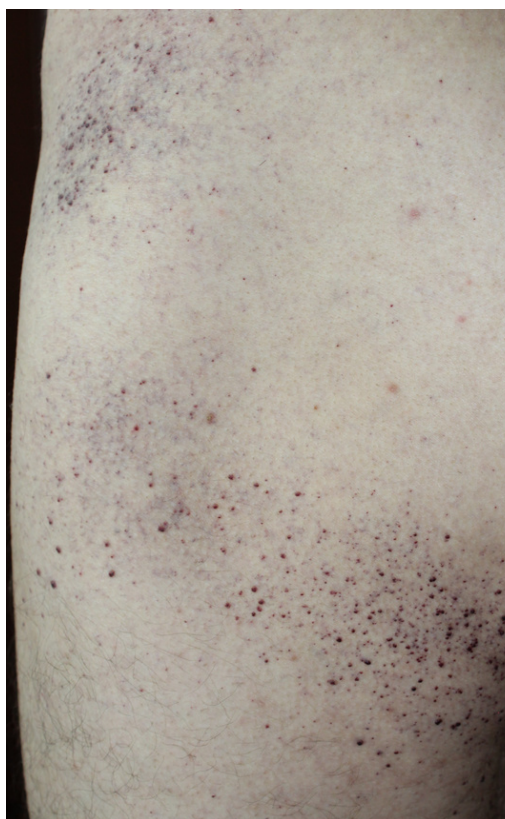
Pierwsze objawy choroby Fabry'ego pojawiają się już we wczesnym dzieciństwie i towarzyszą pacjentom przez całe życie.

Do najczęstszych objawów choroby Fabry'ego należą:

- ból neuropatyczny, obejmujący akroparestezje oraz tzw. przełomy Fabry'ego:

w tym pierwszym przypadku pacjenci odczuwają chroniczny ból kończyn określany jako pieczenie, parzenie, łamanie, mrowienie, który nasila się pod wpływem wysiłku fizycznego, zmian temperatury, zmęczenia, czy stresu emocjonalnego.

W przełomach Fabry'ego pacjenci odczuwają niezwykle silny, palący i rozdzierający ból w obrębie kończyn, który trwa od kilku minut do nawet kilku dni. Ból ten może rozprzestrzeniać się na całe ciało.



zd. 1 - Angiokeratoma na ciele pacjenta z chorobą Fabry'ego  
(źródło: zbiór własny pacjenta)



zd. 2 - objaw Raynauda u pacjenta z chorobą Fabry'ego  
(źródło: [www.fabrydisease.org](http://www.fabrydisease.org))

- objawy neuropsychologiczne – m. in. depresja, niepokój, uczucie chronicznego ogromnego zmęczenia, uczucie wyczerpania, zaburzenia adaptacyjne
- gorączka niewiadomego pochodzenia
- objawy żołądkowo-jelitowe – w tym nudności, częste biegunki, kolki jelitowe, zaburzenia wchłaniania, bóle brzucha
- upośledzenie pocenia się – obejmujące zmniejszoną potliwość lub jego zanik często powodujące przegrzewanie się, a także zmniejszenie tolerancji na wysokie i niskie temperatury. Rzadko kiedy u pacjentów występuje nadpotliwość.
- przejściowe ataki niedokrwienne (TIA)
- szumy uszne, dzwonienie w uszach, a nawet utrata słuchu
- słabość, zawroty i bóle głowy (w tym migreny z objawami udarowymi)
- zmiany w narządzie wzroku – obecność charakterystycznych zmian zwyrodnieniowych rogówki “cornea verticillata” (w tym tzw. “zaćmę Fabry’ego”)
- angiokeratoma (rys. 1) – charakterystyczne zmiany skórne, które zwykle występują na pośladkach, pachwinie, pępku i górnej części ud, ale czasami także na obszarach błony śluzowej, takich jak usta.
- problemy ze strony układu oddechowego takie jak: duszności, świszczący oddech, czy suchy kaszel
- choroba nerek – prowadząca do niewydolności nerki/nerek oraz konieczności dializoterapii lub przeszczepu
- choroba serca – obejmująca m. in. hipertrofię lewej komory serca, kardiomiopatię przerostową, zaburzenia rytmu serca, chorobę niedokrwinną serca, niedomykalność zastawki mitralnej, a ostatecznie niewydolność serca.
- choroba naczyń mózgowych – prowadząca do występowania epizodów przemijającego niedokrwienia mózgu oraz wielokrotnych udarów [1, 2, 3, 4, 5, 6, 12, 21]





**Objawy u kobiet**

## 2.1 Objawy u kobiet

Ponieważ choroba Fabry'ego dziedziczy się w sposób sprzężony z chromosomem X, przez wiele lat uważano, że kobiety nie chorują, a jedynie są jej nosicielkami. Bardzo często porównywano ją do innych chorób przekazywanych w ten sposób (np. hemofili), jednak dziś wiemy, że absolutnie nie jest to prawdą, a choroba Fabry'ego może dotknąć obie płcie.

Ze względu na obecność drugiego chromosomu X, choroba Fabry'ego u kobiet może mieć jeszcze bardziej zróżnicowany przebieg niż u płci męskiej. Występujące naturalnie zjawisko zwane lionizacją chromosomu X, powoduje losową inaktywację (wyciszenie) jednego z chromosomów w każdej komórce somatycznej kobiety, a inaktywacja ta jest utrzymywana we wszystkich komórkach potomnych. Uważa się, że to m.in. to zjawisko odpowiada za tak zróżnicowany przebieg choroby u kobiet. Pacjentki mogą być całkowicie bezobjawowe lub mogą mieć przebieg choroby równie szybki i nasilony, jak u mężczyzn [14]. W przypadku ciężkiego przebiegu choroby, pierwszymi objawami są silny ból kończyn oraz pozostałe objawy postaci klasycznej choroby Fabry'ego, które mogą pojawiać się już nawet u młodych dziewcząt.

Zazwyczaj jednak choroba Fabry'ego u kobiet rozwija się wolniej, a jej objawy pojawiają się w późniejszym wieku [20].

Najczęstszymi objawami klinicznymi u kobiet są zaburzenia ośrodkowego układu nerwowego i choroby serca, takie jak przerost lewej komory (LVH), kardiomiopatia przerostowa (HCM), włóknienie mięśnia sercowego, niewydolność serca i zaburzenia rytmu oraz zaburzenia oczne [13, 19].



Zaburzenia czynności nerek występują u kobiet znacznie rzadziej, a ich pojawienie ma miejsce zwykle później niż u chorych mężczyzn [14, 19].

Zaburzenia pocenia u kobiet, częściej niż u chorych mężczyzn, dotyczą nadpotliwości (a nie zmniejszonego pocenia się), a takie zaburzenie, jak podają źródła, występuje u około 14,5% kobiet cierpiących na chorobę Fabry'ego, gdy u chorych mężczyzn odsetek ten wynosi zaledwie 4,1% [12].



zd. 3 – Obrzęk limfatyczny nóg u pacjentki z chorobą Fabry'ego (źródło: zbiór własny pacjentki)





# Objawy u mężczyzn

## 2.2 Objawy u mężczyzn

Ze względu na występowanie u płci męskiej jednego chromosomu X oraz jednego chromosomu Y, u tej grupy pacjentów nie dochodzi nigdy do inaktywacji wadliwego genu. Powoduje to powszechne przekonanie, że mężczyźni chorują na chorobę Fabry'ego "bardziej intensywnie". Nie jest to całkowita prawda (jak zostało opisane w poprzednim podrozdziale), ponieważ choroba Fabry'ego u kobiet może mieć równie poważny przebieg, a czynnikiem decydującym o jej przebiegu jest resztkowa aktywność enzymu alfa-galaktozydazy, która jest zachowana.

Najczęściej do ujawnienia się choroby dochodzi w układzie nerwowym, sercu, nerkach oraz w skórze. U mężczyzn o nieco większej aktywności enzymu do manifestacji choroby może dojść w późniejszym wieku (mówimy wtedy o chorobie o późnym początku), a głównymi objawami są wtedy problemy kardiologiczne (przerost lewej komory serca), przebyty udar mózgu bądź niewydolność nerek [14].

Problemy ze strony nerek i układu moczowego są bardziej typowe dla pacjentów płci męskiej. W większości przypadków zajęcie przez chorobę tego układu obserwowane jest u chorych mężczyzn między 2. a 3. dekadą życia i zanim pojawiły się możliwości leczenia, prowadziło ono do śmierci w około 5. dekadzie życia. Pierwsze objawy uszkodzenia nerek mogą być widoczne już nawet w okresie dzieciństwa [14].



zd. 4 i 5 - Obrzęk limfatyczny nóg u pacjenta z chorobą Fabry'ego (źródło: zbiór własny pacjenta)





**Najczęstsze objawy u dzieci**



### 3. Najczęstsze objawy u dzieci

Jak podają źródła, do akumulacji GL-3 dochodzi już w życiu płodowym, a jej obecność potwierdzono w matczynym obszarze łożyska, tkankach płodu i płodowych obszarach łożyska dotkniętych chorobą mężczyzn. Gromadzenie GL-3 ma miejsce na wiele lat przed pojawieniem się objawów klinicznych. Wyjaśnia to, dlaczego niektóre objawy choroby Fabry'ego widoczne są już niekiedy u małych dzieci [3,4].

Pierwsze objawy choroby Fabry'ego mogą pojawić się już we wczesnym dzieciństwie. Bardzo często, szczególnie u chłopców z klasyczną postacią choroby, obserwuje się ból neuropatyczny w okolicach dłoni i stóp oraz znaczne ograniczenie pocenia (lub jego całkowity brak). Powszechne są także problemy z układem pokarmowym, czyli częste bóle brzucha, biegunki, a także trudności w przybraniu na wadze. Dzieci z chorobą Fabry'ego dużo gorzej znoszą wysiłek fizyczny, który może potęgować bóle neuropatyczne, przez co instynktownie starają się go unikać [14, 21].

Wczesnym objawem choroby Fabry'ego mogą być szумы uszne, a nawet utrata słuchu. Zmiany na skórze (angiokeratoma) oraz zmiany w rogówce można zaobserwować już u małych pacjentów [21].

W okresie dojrzewania u obu płci z chorobą Fabry'ego mogą pojawić się wczesne objawy nieprawidłowości serca takie jak: upośledzona zmienność rytmu serca, arytmie, nieprawidłowości w EKG, czy łagodna niedomykalność zastawek [21]. Na ogół u dzieci nie dochodzi do pojawienia się takich objawów jak udar mózgu, niewydolność nerek, czy serca, natomiast mogą być u nich obserwowane wczesne objawy zaburzeń w tych narządach, które z pewnością powinny być odpowiednio monitorowane [19].



Istotne zatem jest, aby dziecko pozostawało pod opieką ośrodków specjalistycznych szczególnie z zakresu wrodzonych wad metabolizmu

Szereg niespecyficzných objawów, które towarzyszą dzieciom z chorobą Fabry'ego już od najmłodszych lat, nie tylko stanowi ogromne wyzwanie w postawieniu odpowiedniej diagnozy, ale przede wszystkim w znacznym stopniu wpływa na rozwój tych młodych ludzi. Już od wczesnych lat dzieci z chorobą Fabry'ego odczuwają ogromne bóle dłoni, stóp, czy nawet całego ciała, które dodatkowo nasilają się przy wysiłku fizycznym, wyższej temperaturze otoczenia, czy podczas infekcji. Wiele dni, szczególnie w okresie letnim, staje się dla nich okresami cierpienia i wegetacji, co prowadzi do licznych nieobecności w szkole, zwolnień z lekcji wychowania fizycznego, wykluczenia z grupy rówieśników, a także znacznego ograniczenia w aktywnościach typowych dla okresu dziecięcego. Ponieważ choroby nie widać gołym okiem, a określenie poziomu bólu jest pojęciem subiektywnym, niejednokrotnie małym pacjentom zarzuca się symulowanie, kłamstwo, w celu uniknięcia zajęć szkolnych czy innych obowiązków. Nie trudno sobie zatem wyobrazić jak wiele dodatkowych problemów psychologicznych może pojawić się u takiego dziecka, które nie dość że cierpi fizycznie, to ponadto już w tak młodym wieku zmagają się z wykluczeniem społecznym. Odpowiednie zrozumienie ze strony rodziców, ich zaufanie i determinacja w szukaniu odpowiedniej diagnozy, a jednocześnie budowanie świadomości społecznej i zapewnienie bezpiecznego środowiska w placówkach szkolnych, może pomóc dzieciom cierpiącym na chorobę Fabry'ego (jak i inne choroby rzadkie), wejść w dorosłość bez dodatkowego bagażu emocjonalnego.





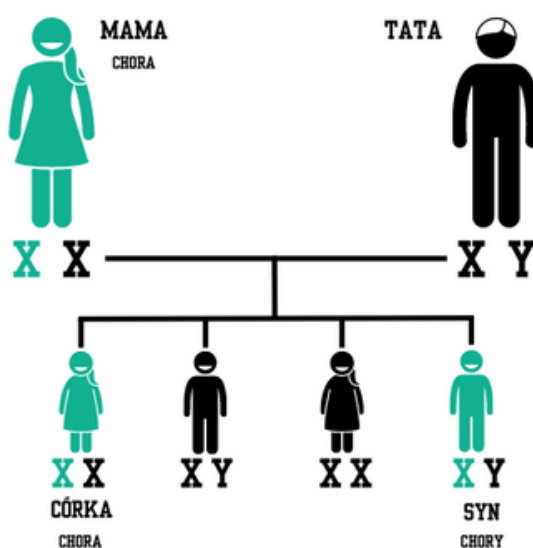
# Diagnostyka od podstaw



## 4. Diagnostyka od podstaw

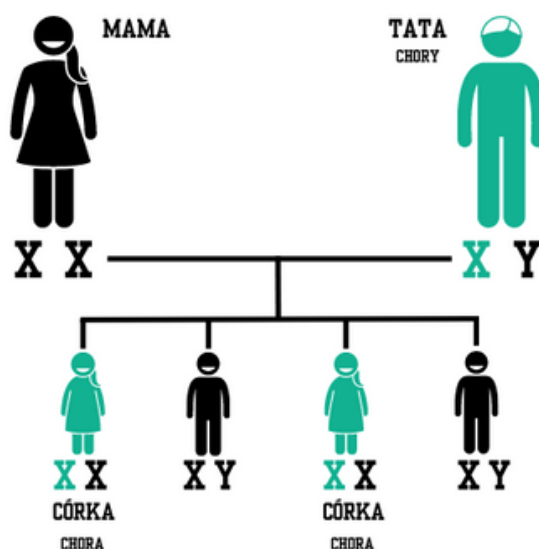
Jak opisaliśmy wcześniej, choroba Fabry'ego jest sprzężona z chromosomem X. Co to oznacza w praktyce? To, że wadliwy gen jest obecny na chromosomie X i wraz z nim zostaje przekazany potomstwu. Zobaczmy zatem na poniższe diagramy dziedziczenia. Będziemy mieli dwie sytuacje, w zależności, czy choruje mężczyzna czy kobieta.

W pierwszym przypadku choroba Fabry'ego, a w zasadzie mutacja odpowiedzialna za chorobę, dotyka kobietę. Oznacza to, że jeden z jej chromosomów X (kobiety mają dwa chromosomy X), jest "wadliwy", czyli będzie przynosił mutację. Niezależnie od tego jakiej płci urodzi się potomstwo, kobieta ta ma 50% prawdopodobieństwa przekazania choroby swojemu dziecku, ponieważ jej dziecko otrzyma od niej albo "zdrowy" albo "chory" chromosom. Prawdopodobieństwo będzie takie same w przypadku każdego dziecka.



Schemat przekazania choroby Fabry'ego przez chorującą matkę

Jeśli na chorobę Fabry'ego choruje mężczyzna, oznacza to, że jego jedyny chromosom X ma wadliwy gen (mężczyźni mają jeden chromosom X oraz jeden chromosom Y). W przypadku, gdy temu mężczyźnie urodzi się syn, dziecko otrzyma od niego chromosom Y (zdrowy), a chromosom X będzie pochodził w tym przypadku od zdrowej matki. Mężczyzna z chorobą Fabry'ego nie przekazuje zatem swojej choroby żadnemu ze swoich synów. Jeśli urodzi mu się córka, otrzyma ona od niego jedyny możliwy chromosom X, czyli ten na którym znajduje się mutacja. Oznacza to zatem, że ten mężczyzna przekazuje chorobę wszystkim swoim córkom.



Schemat przekazania choroby Fabry'ego przez chorującego ojca

Aktualnie wygodne narzędzie do oceny ryzyka choroby Fabry'ego ze względu na podłoże genetyczne (czy odziedziczyliśmy wadliwy gen) oferuje strona stworzona przez firmę Amicus Therapeutics, na której możemy zaprojektować nasze drzewo genealogiczne oraz zobaczyć, kto ze względu na genetykę, powinien wykonać badania diagnostyczne w kierunku choroby Fabry'ego.

Więcej informacji na ten temat można znaleźć na oficjalnej stronie:  
<https://www.fabryfamilytree.pl>.

## 4.1 Fundacja Saventic

Oczywiście genetyka i diagram dziedziczenia nie zawsze pozwoli nam na pierwsze kroki diagnostyczne. W ich przypadku zakładamy bowiem, że choroba Fabry'ego jest już znana w naszej rodzinie i cierpi na nią co najmniej jedna spokrewniona z nami osoba.

Co jeśli borykamy się z szeregiem niespecyficznym objawów, a nikt z naszego otoczenia nie słyszał o chorobie Fabry'ego?

Bardzo pomocne narzędzie w diagnostyce choroby Fabry'ego (oraz innych chorób rzadkich) oferuje Fundacja Saventic.



Dzięki nowoczesnemu rozwiązaniu wykorzystującemu algorytm oraz już zdiagnozowanym pacjentom, którzy zgodzili się podzielić swoimi doświadczeniami, możliwe jest obliczenie na podstawie objawów oraz wyników badań, z jakim prawdopodobieństwem nasze problemy zdrowotne wynikają z choroby Fabry'ego. Z Fundacją współpracuje szereg fantastycznych specjalistów zajmujących się chorobami rzadkimi. Jeśli wyniki badań oraz wypełniony formularz wykażą, że z dużym prawdopodobieństwem możemy cierpieć na chorobę Fabryego, zostaniemy od razu pokierowani do odpowiedniego ośrodka w celu wykonania już ściśle diagnostycznych badań.

Aby dowiedzieć się więcej na temat działalności Fundacji lub w celu wypełnienia formularza należy zajrzeć na stronę:

<https://www.fundacjasaventic.pl/>



## 4.2 Diagnostyka w placówkach medycznych

4.2

Badania diagnostyczne w kierunku choroby Fabry'ego możemy wykonać także w placówkach medycznych. Najlepszym adresem będą w tym przypadku placówki, które zakwalifikowane są do programu lekowego "Leczenie choroby Fabry'ego", a ich lista znajduje się na stronie Stowarzyszenia Rodzin z Chorobą Fabry'ego:

<https://fabry.org.pl/leczenie-choroby-fabryego/>

oraz na stronie Gdzie się Leczyć Narodowego Funduszu Zdrowia

<https://gsl.nfz.gov.pl/GSL/GSL/ProgramyLekowe>



O czym należy pamiętać przed pierwszą wizytą w wybranej placówce:

1. O skierowaniu od naszego lekarza rodzinnego na dany oddział w placówce, aby wykonać badania.
2. Kontakcie telefonicznym lub mailowym z sekretariatem danego oddziału w celu umówienia terminu .

## O co pytać lekarza – przykłady

### 4.2

1. Czy badanie diagnostyczne jest bolesne?
2. Jak mam przygotować się do badania?
3. Jak długo będę czekać na wynik?
4. Czy ktoś się ze mną skontaktuje, gdy wynik będzie już dostępny?
5. Co będę musiał zrobić, jeśli wynik potwierdzi chorobę Fabry'ego?





**Kwalifikacja do leczenia**

## 5. Kwalifikacja do leczenia

Zgodnie z charakterystyką produktów leczniczych oraz programem lekowym, do leczenia Enzymatyczną Terapią Zastępczą kwalifikują się pacjenci od 8. roku życia, natomiast do leczenia doustnie, od 16. roku życia.



Dodatkowe kryteria kwalifikacji do leczenia, a także wykaz niezbędnych badań diagnostycznych i konsultacji, określa program lekowy LECZENIE CHOROBY FABRY'EGO (ICD 10 E.75.2) dostępny jako załącznik B.104 do aktualnie obowiązującego Obwieszczenia Ministra Zdrowia udostępnionego na stronie:

<https://www.gov.pl/web/zdrowie/obwieszczenia-ministra-zdrowia-lista-lekow-refundowanych>

Co należy zrobić, aby rozpocząć leczenie choroby Fabry'ego?

1. Jeśli masz już diagnozę choroby Fabry'ego, skontaktuj się z sekretariatem oddziału, który aktualnie realizuje program lekowy. Aktualną listę ośrodków, wraz z wyszczególnionymi oddziałami, znajdziesz na stronie Stowarzyszenia.
2. Ustal ze szpitalem termin pierwszych badań, które potrzebne będą, aby lekarz prowadzący mógł złożyć wniosek o włączenie Cię do programu lekowego.
3. Pamiętaj, że zanim udasz się na badania do szpitala, możesz potrzebować skierowania od lekarza, dlatego warto jest dopytać o to w konkretnej placówce.
4. Termin i harmonogram badań kwalifikacyjnych ustala szpital w porozumieniu z pacjentem.
5. Wniosek o włączenie pacjenta do programu lekowego może złożyć lekarz w oparciu o wyniki badań, historię choroby oraz informacje medyczne przekazane przez pacjenta.
6. Decyzję o wyborze leku podejmuje lekarz w porozumieniu z pacjentem. Pamiętaj, że zawsze możesz zapytać o dostępne formy leczenia.

7. Decyzję o włączeniu do programu lekowego podejmuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultraradkich składający się z ekspertów z różnych dziedzin medycyny, ale mających ogromne doświadczenie w zakresie kwalifikowania pacjentów do terapii w chorobach ultraradkich. Dane kontaktowe, skład oraz terminarz posiedzeń Zespołu Koordacyjnego dostępny jest na stronie jednostki koordynującej tj. Instytutu "Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka" w Warszawie:

<https://www.czd.pl/strony/dzialalnosc-kliniczna/zespoły/zespół-koordynacyjny-ds-chorob-ultraradkich>

8. O decyzji Komisji poinformuje Cię lekarz prowadzący, który składał wniosek.
9. Pamiętaj, że nie musisz rozpocząć leczenia w szpitalu, czy na oddziale, na którym miałeś przeprowadzone badania kwalifikacyjne.
10. Niezależnie od wybranej formy leczenia, konieczne będą regularne wizyty w szpitalu. Jeśli podejmiesz leczenie Enzymatyczną Terapią Zastępczą, podanie leku odbywa się w warunkach ambulatoryjnych co 2 tygodnie. W praktyce oznacza to, że będziesz musiał odwiedzać dany szpital w stałych odstępach czasu, aby otrzymać kolejne dawki leczenia. Jeśli zdecydujesz się na terapię doustną, otrzymasz lek do samodzielnego podania w warunkach domowych, jednak to lekarz prowadzący leczenie, na podstawie oceny stanu klinicznego, podejmie decyzję o możliwości wydania leku do domu na określony czas.



## O co pytać lekarza – przykłady

1. Jakie warunki muszę spełnić, aby rozpocząć leczenie?
2. Jak długo potrwa proces kwalifikacji? Kiedy mogę spodziewać się decyzji?
3. Jeśli niektóre z wymaganych badań były wykonywane niedawno, czy muszę je powtarzać?
4. Czy mogę wykonać niektóre badania prywatnie, aby przyspieszyć proces?





**Leczenie**

## 6. Leczenie

Jak opisaliśmy powyżej, leczenie choroby Fabry'ego realizowane jest w ramach programu lekowego, a pacjenci kwalifikowani są na wniosek lekarza przez Zespół Koordynacyjny. Nie zaleca się przerywania leczenia bez wyraźnych wskazań oraz bez konsultacji z lekarzem. Program lekowy LECZENIE CHOROBY FABRY'EGO (ICD 10 E.75.2) w Polsce uwzględnia kilka sytuacji kwalifikujących pacjentów do przerywania leczenia. Są to:

- 1) Wystąpienie zagrażającej życiu nadwrażliwości na substancję czynną lub na którąkolwiek substancję pomocniczą
- 2) Wystąpienie ciężkich zdarzeń niepożądanych
- 3) Rozpoczęcie terapii chlorochiną, amiodaronem, monobenzonem lub gentamycyną – dotyczy leczenia agalzydazą beta lub agalzydazą alfa
- 4) Ciąża lub laktacja
- 5) Znaczna progresja choroby pomimo leczenia
- 6) Brak współpracy pacjenta przy realizacji programu

Punkt 6. nie określa w sposób jasny, jaka sytuacja stanowiłaby podstawę do wykluczenia pacjenta z programu lekowego. Na podstawie informacji, jakie udało się nam zebrać, należałoby to interpretować w następujący sposób: pacjent nie podpisuje zgody na udział w programie lekowym czy odmawia stawiania się na umówione terminy infuzji i badań kontrolnych.





## O co pytać lekarza – przykłady

1. Jakie sposoby leczenia są obecnie dostępne dla pacjentów?
2. Jakie czynniki powinny być wzięte pod uwagę przy wyborze terapii?
3. Czy, jeśli znajdzie taka potrzeba, mogę zmienić formę otrzymywanego leczenia?
4. Czy decydując się na enzymatyczną terapię zastępczą, mogę mieć podania za pomocą portu naczyniowego?
5. Jak często i jakie badania kontrolne będą wykonywane w ramach programu lekowego?
6. Jakie ryzyko wiąże się z pominięciem dawki/dawek leku spowodowanego sytuacjami niezależnymi od nas?
7. Czy jeśli trafię na dłuższy okres do innego szpitala, mogę otrzymać tam wlew, aby nie mieć przerwy w kolejnych dawkach?
8. Jeśli nie będę mógł się dostać samodzielnie do szpitala na podanie leku, w jaki sposób mogę starać się np. o transport medyczny?

## 6.1 Refundacja

### 6.1

Aktualnie refundacja obejmuje w Polsce trzy leki: dwa z nich to Enzymatyczna Terapia Zastępcza (agalzydaza beta oraz agalzydaza alfa), jeden to terapia doustna (migalastat). Leczenie mogą prowadzić jedynie te placówki medyczne, które realizują program lekowy “LECZENIE CHOROBY FABRY’EGO (ICD 10 E.75.2)” – ich lista dostępna jest na [www.fabry.org.pl](http://www.fabry.org.pl).

**Enzymatyczna Terapia Zastępcza** dostępna jest dla pacjentów od 8. roku życia. Jej podawanie odbywa się w formie infuzji dożylnych (tzw. kroplówki) w trybie raz na dwa tygodnie i wiąże się z obowiązkiem przyjazdu do placówki medycznej na każdorazowe podanie leku. Leczenie w tej formie mogą otrzymać wszyscy zakwalifikowani pacjenci z chorobą Fabry’ego, niezależnie od mutacji odpowiedzialnej za ich chorobę.

Zgodnie z Charakterystyką Produktu Leczniczego **terapia doustna** migalastatem dopuszczalna jest dla pacjentów od 12. roku życia, natomiast objęta jest obecnie refundacją w Polsce jedynie dla pacjentów od 16. roku życia. Podawanie odbywa się co drugi dzień (w formie tabletki), a opakowanie leku wydawane jest w ośrodku, który sprawuje opiekę nad pacjentem. Oznacza to, że tego leku pacjent nie otrzyma sam w aptece. Skuteczność terapii doustnej została potwierdzona jedynie dla niektórych mutacji odpowiedzialnych za chorobę Fabry’ego, dlatego też z tej formy terapii nie mogą, niestety, skorzystać wszyscy pacjenci.

Po zakwalifikowaniu i rozpoczęciu leczenia pacjent znajduje się pod opieką danego ośrodka, a jego stan zdrowia jest monitorowany zgodnie z wytycznymi zawartymi w programie lekowym. W przypadku zmiany miejsca zamieszkania lub z innych istotnych powodów, pacjent ma prawo zmienić ośrodek, w którym otrzymuje leczenie. W tym celu należy ustalić wszelkie kwestie organizacyjne zarówno z aktualnym, jak i przyszłym ośrodkiem leczniczym.

## 6.2 Leczenie domowe tzw. "Home Therapy"

Na chwilę obecną program lekowy oraz refundacja leczenia w Polsce nie uwzględnia możliwości przyjmowania Enzymatycznej Terapii Zastępczej poza warunkami ambulatoryjnymi (czyli między innymi w domu pacjenta). "**Home therapy**" praktykowane jest w wielu krajach, w których pacjenci otrzymują leczenie w zaciszu swojego domu, co wpływa korzystnie na ich samopoczucie, ale przede wszystkim ułatwia życie codzienne z chorobą. Mamy nadzieję, że z czasem możliwość ta pojawi się także w Polsce, szczególnie w przypadku pacjentów, którzy ze względu na swój stan zdrowia nie są w stanie samodzielnie się poruszać.





## 6.3 Porty naczyniowe

6.3

Enzymatyczna Terapia Zastępcza, jak zostało opisane powyżej, wiąże się z koniecznością przyjmowania kroplówki raz na dwa tygodnie. W praktyce oznacza to, że co dwa tygodnie pacjent otrzymuje wkłucie dożylnie, co w perspektywie wielu lat terapii (leczenie powinno być otrzymywane dożywotnio) stanowi bardzo duże obciążenie dla naczyń krwionośnych. Coraz częściej mówi się zatem o możliwości podłączenia tzw. portu naczyniowego. Jak to działa?

**Port naczyniowy** – to całkowicie wszczepialny system umożliwiający długoterminowy i łatwy dostęp do dużej żyły centralnej. Posiadanie portu nie powoduje istotnych ograniczeń w codziennym życiu. Port naczyniowy (dożylny) zalecany jest osobom wymagającym długotrwałej terapii dożylniej i stosowany jest powszechnie w leczeniu onkologicznym, ale także u osób cierpiących m.in. na astmę oskrzelową, porfirię, hemofilię, czy mukowiscydozę. Porty naczyniowe są także wykorzystywane w terapii paliatywnej, kiedy dostęp do naczyń obwodowych jest utrudniony lub niemożliwy [15, 17].

Port naczyniowy znajduje się całkowicie pod skórą pacjenta i może być używany przez wiele miesięcy a nawet lat. Za pomocą portu można nie tylko podawać leki, ale też pobierać i przetaczać krew oraz podawać substancje do żywienia pozajelitowego i środki kontrastowe do badań diagnostycznych [16, 17].



zd. 6 – Port naczyniowy po prawej stronie z widoczną blizną  
(źródło: zbiór własny pacjentki)

Istnieją pewne przeciwwskazania do wszczęcia portu naczyniowego, takie jak: czynne zakażenie, miejscowe zmiany zapalne lub inne zmiany skórne w miejscu planowanej implantacji, zaburzenia morfologii i krzepnięcia krwi oraz leczenie lekami przeciwkrzepliwymi (choć nie wszystkimi) w okresie okołozabiegowym. Decyzja o implantacji portu naczyniowego powinna być zatem podjęta indywidualnie przez pacjenta i lekarza w oparciu o wszystkie dane medyczne [16,17].

zd. 7 - Port naczyniowy po lewej stronie  
(źródło: zbiór własny pacjentki)



Ograniczeniem do korzystania z portu naczyniowego jest także konieczność obsługi portu przez wykwalifikowaną w tym zakresie pielęgniarkę, a także użycie specjalnych igieł. Nie każdy ośrodek, który aktualnie leczy chorobę Fabry'ego, musi posiadać kwalifikacje i możliwości do korzystania z portów naczyniowych, dlatego też przed podjęciem decyzji o jego implantacji należy również skonsultować się z ośrodkiem, w którym przyjmuje się leczenie, czy taki port będzie mógł być wykorzystany do podania enzymatycznej terapii zastępczej.

## 6.4 Ciąża i karmienie

6.4

Ciąża oraz okres laktacji zostały wymienione jako sytuacja kwalifikująca do przerwania leczenia (niezależnie, czy w postaci enzymatycznej terapii zastępczej, czy terapii doustnej), dlatego też należy każdorazowo poinformować swojego lekarza o zajściu w ciążę, a nawet o planowaniu powiększenia rodziny.



Dotychczasowe badania nie wskazują jednoznacznie żadnych negatywnych skutków na rozwój dziecka przy kontynuowaniu leczenia choroby Fabry'ego w okresie ciąży i laktacji, ani w przypadku ETZ, ani terapii doustnej. Wiedza medyczna w tym zakresie oraz skala przeprowadzonych badań jest jednak nadal niewystarczająca, aby uznać którąkolwiek z tych terapii za całkowicie bezpieczną, dlatego też tak ważne jest podejmowanie decyzji o przerwaniu czy kontynuowaniu leczenia indywidualnie przez pacjentkę i jej lekarza [23, 24].





**Fakty i Mity o chorobie**

## 7. Fakty i Mity o chorobie

### Kobiety są jedynie nosicielkami:



Do niedawna uważano, że ze względu na sprzężenie choroby Fabry'ego z chromosomem X, kobiety nie chorują, a jedynie przekazują chorobę swojemu potomstwu (są nosicielkami). Obecnie wiemy, że to nieprawda. Choroba Fabry'ego może dawać równie silne objawy zarówno u kobiet, jak i u mężczyzn, a pacjenci obu płci powinni mieć możliwość leczenia. Faktem natomiast jest to, że choroba może przebiegać u kobiet zupełnie inaczej, często także nie dając przez długi czas żadnych objawów. Statystycznie także średni czas życia kobiet, u których rozpoznano już chorobę Fabry'ego, jest dłuższy o ok. 10 lat w porównaniu z chorującymi mężczyznami. Niestety, jak wszystko w przypadku choroby Fabry'ego, nie jest to regułą.

### Chorują całe rodziny:



Choroba Fabry'ego jest chorobą genetyczną, dlatego najczęściej dotyka kilku osób w danej rodzinie. To właśnie członkowie rodziny bardzo często stanowią pierwsze źródło informacji o chorobie, namawiają do diagnostyki, informują bliskich o ryzyku związanym z chorobą. Nie jest natomiast regułą, że osoby z tej samej rodziny zaobserwują u siebie podobne objawy. Bardzo często występują znaczące różnice w manifestacji choroby nawet wśród rodzeństwa.

## Choroba dotyka głównie nerek:



Wiele osób kojarzy chorobę Fabry'ego przede wszystkim z niewydolnością nerek. Tak naprawdę choroba uderza w niemal wszystkie organy wewnętrzne, w tym głównie serce, mózg i nerki. Z naszych obserwacji wynika, że wśród pacjentów częściej dochodzi do powikłań ze strony układu naczyniowo-sercowego niż ze strony układu moczowego.

Zgodnie z danymi z [www.fabrydiseaseneews.com](http://www.fabrydiseaseneews.com) wśród osób z późniejszą postacią choroby Fabry'ego problemy z nerkami zwykle występują u mężczyzn około 40. roku życia i mogą w ogóle nie występować u kobiet.

## Chory na chorobę Fabry'ego nigdy się nie poci:



W przypadku choroby Fabry'ego najczęściej mówimy o braku lub ograniczonym poceniu się.

Nadpotliwość występuje znacznie rzadziej u pacjentów z chorobą Fabry'ego niż brak pocenia (anhydroza) i wydaje się, że występuje częściej u kobiet niż u mężczyzn.





**Fabry a inne choroby**

## 8. Fabry a inne choroby

Aktualnie nie istnieją wystarczające dane, aby móc stwierdzić zależność pomiędzy chorobą Fabry'ego, a innymi schorzeniami. Ze względu na charakter choroby Fabry'ego i jej wielonarządowość, pacjenci często odczuwają niespecyficzne objawy, które mogą być kojarzone z innymi jednostkami chorobowymi.

### 8.1 Zdrowie psychiczne

Pacjenci cierpiący na chorobę Fabry'ego z reguły są dużo bardziej podatni na stany depresyjne, uczucie niepokoju, stany apatii, czy różnego typu problemy na tle nerwowym. Nie jest jasne, czy objawy te wynikają z mechanizmu choroby i jej wpływu na układ nerwowy, czy są reakcją na to wszystko co ze sobą niesie życie z chorobą Fabry'ego [23]. Wciąż niewystarczający nacisk nakłada się na opiekę psychologiczną, szczególnie w chorobach rzadkich, które bardzo często są przecież chorobami przewlekłymi i w dodatku chorobami genetycznymi. Dlatego tak istotne są świadomość pacjenta i jego najbliższych o obciążeniu psychicznym, jakie niesie ze sobą choroba, a także szukanie właściwej pomocy w odpowiednim czasie. Pamiętajmy, że depresja jest również chorobą, którą należy leczyć, a zbyt długie zwlekanie z wizytą u specjalisty może nieść za sobą poważne skutki.



Rozpoznanie depresji nie jest wcale łatwe, sygnałem ostrzegawczym nie są tylko stałe uczucie smutku, pesymistyczne myśli, czy nie odnajdywanie sensu w naszym działaniu, ale także utrzymujące się zmęczenie, problemy z koncentracją, problemy ze snem, czy utrata apetytu.



Jeśli zaobserwujemy u siebie niepokojące objawy, warto szukać pomocy specjalistycznej lub skorzystać z jednej z opcji bezpłatnych infolinii wsparcia, takich jak:

**Antydepresyjny Telefon Zaufania Fundacji ITAKA**

22 484 88 01

**Telefon Zaufania Młodych**

22 484 88 04

**Centrum Wsparcia dla Osób Dorosłych w Kryzysie Psychicznym**

(całodobowe)

800 70 2222





**Jak żyć z Fabrym**

## 9. Jak żyć z Fabrym?

Życie z chorobą rzadką niesie za sobą wiele wyzwań. Warto jednak zadbać o te aspekty życia codziennego, na które mamy wpływ, a które mogą okazać się bardzo pomocne.

### 9.1 Badania kontrolne i dokumentacja medyczna

Zdrowie pacjentów zakwalifikowanych do leczenia monitorowane jest w sposób określony w programie lekowym. Ocena skuteczności leczenia, zgodnie z aktualnym zapisem, odbywa się co 6 miesięcy i dotyczy zarówno oceny stanu klinicznego pacjenta, jak również oceny efektywności zastosowanej terapii. Program lekowy definiuje, jakie badania oraz z jaką częstotliwością powinny być wykonywane wszystkim pacjentom zakwalifikowanym do leczenia.

Stan zdrowia pozostałych chorych, nawet tych, którzy na daną chwilę nie kwalifikują się do leczenia, także powinien być monitorowany, aby w przypadku jego pogorszenia, móc wdrożyć odpowiednie kroki terapeutyczne. Chorzy powinni znajdować się zatem pod kontrolą ośrodków specjalistycznych z zakresu wrodzonych wad metabolicznych i szczególną obserwacją, przede wszystkim, kardiologiczną, nefrologiczną i neurologiczną, ale także okulistyczną, czy laryngologiczną. Warto sprawdzać aktualne programy profilaktyczne oraz możliwość skorzystania z opieki koordynowanej Narodowego Funduszu Zdrowia, szczególnie, że założenia opieki koordynowanej umożliwiają wykonanie dodatkowych badań kardiologicznych w ramach Podstawowej Opieki Zdrowotnej. Aktualne informacje można uzyskać pod numerem infolinii dla pacjentów: **800 190 590**.

Opiekę i monitorowanie postępów choroby Fabry'ego w przypadku pacjentów pediatrycznych powinni pełnić specjaliści oraz ośrodki specjalistyczne z zakresu pediatrii metabolicznej. Kliniki i poradnie o takim profilu znajdują się między innymi w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie, Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, czy w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym w Krakowie, ale warto także szukać specjalistów z tego obszaru bliżej miejsca zamieszkania. Pamiętajmy, że nawet jeśli dziecko nie kwalifikuje się w danym momencie do otrzymywania leczenia, nadal jego stan zdrowia oraz postęp choroby powinien być regularnie monitorowany.



## WAŻNE!



Dokumentacja medyczna jest jedną z najważniejszych rzeczy, o którą powinien zadbać pacjent.

### 9.1

#### Jak to zrobić?

1. Wszystkie dokumenty związane ze swoim zdrowiem trzymaj w jednym miejscu, w porządku chronologicznym i/lub podzielone na specjalizacje .
2. Pamiętaj, aby po każdej wizycie/badaniu sprawdzić, czy otrzymałeś wszystkie dokumenty.
3. Jeśli masz wątpliwości, czy otrzymałeś wszystkie wyniki, nie bój się zapytać. Lepiej to zrobić podczas wizyty, niż po kilku miesiącach, gdy zarówno my, jak lekarz możemy już nie wszystko pamiętać.
4. Zawsze masz prawo do uzyskania dostępu do swojej dokumentacji medycznej. Prawo to mają także przedstawiciele ustawowi pacjenta oraz osoby przez niego upoważnione.
5. Pamiętaj, że pierwsza kopia dokumentacji medycznej musi być udostępniana pacjentowi przez podmiot leczniczy za darmo.
6. Zgodnie z Ustawą o prawach pacjenta i Rzeczniku Praw Pacjenta dokumentacja medyczna przechowywana jest w podmiotach leczniczych przez okres 20 lat. Wyjątek stanowią:
  - dokumentacja medyczna w przypadku zgonu pacjenta na skutek uszkodzenia ciała lub zatrucia: 30 lat,
  - zdjęcia rentgenowskie przechowywane poza dokumentacją medyczną pacjenta: 10 lat,
  - skierowania na badania lub zlecenia lekarza: 5 lat,
  - dokumentacja medyczna dotycząca dzieci do ukończenia 2. roku życia: 22 lata.
7. W przypadku śmierci pacjenta prawo do wglądu w dokumentację medyczną ma osoba upoważniona przez pacjenta za życia.
8. Warto także zabezpieczyć dokumentację medyczną poprzez utworzenie jej kopii elektronicznej (skan, zdjęcie itd.).

## 9.2 Dieta

Jednymi z często występujących objawów choroby Fabry'ego są dolegliwości ze strony układu pokarmowego, takie jak biegunka, nudności, bóle brzucha czy zaparcia, które pojawiają się już nawet w dzieciństwie. Objawy te występują także w innych schorzeniach, między innymi w zespole jelita drażliwego (IBS) i nieswoistym zapaleniu jelit (IBD). Mimo, że nie istnieje żadna dieta rekomendowana w chorobie Fabry'ego, uważa się, że zalecenia stosowane w powyższych dwóch schorzeniach mogą także złagodzić objawy żołądkowo-jelitowe typowe dla choroby Fabry'ego. Są nimi okresowo stosowana dieta tzw. low FODMAP oraz pro- i prebiotyki [18].

Zapytaliśmy także pacjentów, czy w związku z występowaniem u siebie choroby Fabry'ego, wprowadzili w swoje życie jakieś zmiany żywieniowe. Nieznaczna większość potwierdziła, że wprowadziła w życie pewne ograniczenia pokarmowe, jednak zdecydowana większość z tych osób nie konsultowała tego ze specjalistą, czy dietetykiem. Najczęściej osoby, które wzięły udział w naszej ankiecie deklarowały, że zrezygnowały lub w znacznym stopniu ograniczyły pokarmy ciężkostrawne, tłuste i smażone, czy też laktozę. Również alkohol i inne używki znalazły się na czarnej liście. Okazuje się, iż produkty te są niewskazane także w diecie low FODMAP dostosowanej do zespołu jelita wrażliwego. Dodatkowo zalecane jest także ograniczenie kawy oraz ostrych potraw, a także utrzymanie stałych przerw między posiłkami oraz nieprzejadanie się [18]. Niemal wszystkie te zalecenia są spójne z zaleceniami zdrowego stylu życia i nawet jeśli w znacznym stopniu nie ograniczają objawów choroby Fabry'ego, to mogą pozytywnie wpłynąć na nasze samopoczucie i zdrowie. Być może prowadzone obecnie badania oraz coraz większa świadomość zależności pomiędzy trybem życia, a naszym zdrowiem, zaowocują w przyszłości oficjalnymi zaleceniami w zakresie żywienia dla pacjentów z chorobą Fabry'ego.

## 9.3 Świadczenia socjalne

Choć pacjenci z chorobą Fabry'ego, gdy odpowiednio wcześnie rozpoczną leczenie, mogą zachować aktywność zawodową przez większość swojego życia, u niektórych choroba ma tak zaawansowaną postać, że zmusza pacjentów do szukania pomocy i wsparcia ze strony państwa. Z doświadczenia pacjentów wiemy, że nie zawsze jest to proces łatwy, ponieważ bardzo trudno jest udowodnić, że m.in. przewlekłe zmęczenie i ból w chorobie Fabry'ego są tak silne, że nie pozwalają pacjentowi podjąć lub kontynuować pracy zawodowej. Bardzo istotne jest tu zwiększanie świadomości o chorobie Fabry'ego oraz odczarowywanie pojęcia "choroby rzadkie", tak aby pacjenci z takimi chorobami mieli większe szanse na uzyskanie właściwej pomocy i nie byli pozostawieni bez żadnego wsparcia.

Aktualnie w Polsce nie mamy żadnych świadczeń socjalnych dedykowanych typowo osobom cierpiącym na choroby rzadkie. Pacjentom z chorobami rzadkimi, w zależności od ich stanu zdrowia, mogą oczywiście przysługiwać świadczenia takie, jakie przysługują pozostałym osobom chorym, są to:

1. **Renta z tytułu niezdolności do pracy** z rozróżnieniem na częściową i całkowitą niezdolność do pracy. Należy pamiętać, że aby ubiegać się o rentę z tytułu niezdolności do pracy należy spełniać warunki opisane na stronie ZUS. Renta może zostać przyznana okresowo bądź na stałe.

<https://www.zus.pl/swiadczenia/renty/renty-z-tytulu-niezdolnosci-do-pracy/warunki-wymagane-do-przyznania-renty>

2. **Renta socjalna** zasadniczo przysługuje osobom całkowicie niezdolnym do pracy, które nie wypracowały odpowiedniego stażu pozwalającego na ubieganie się o rentę z tytułu niezdolności do pracy. W praktyce oznacza to, że o taką rentę mogą ubiegać się osoby, które ze względu na swój stan zdrowia stały się całkowicie niezdolne do pracy zanim zdążyły wejść na rynek pracy.

<https://www.zus.pl/swiadczenia/renty/renta-socjalna>



**3. Zasiłek chorobowy** przysługuje osobom ubezpieczonym, które ze względu na chorobę czasowo są niezdolne do pracy. Należy pamiętać, że zasiłek chorobowy przysługuje za okres trwania niezdolności do pracy, nie dłużej jednak niż przez 182 dni, a jeżeli niezdolność do pracy spowodowana jest gruźlicą lub przypada w okresie ciąży – nie dłużej niż przez 270 dni

<https://www.zus.pl/swiadczenia/zasilki/zasilek-chorobowy/z-ubezpieczenia-chorobowego/komu-przysluguje>

**4. Świadczenie rehabilitacyjne** przysługuje ubezpieczonemu, który wyczerpał prawo do pobierania zasiłku chorobowego, ale w dalszym ciągu jest niezdolny do pracy, a dalsze leczenie lub rehabilitacja lecznicza rokuje odzyskanie zdolności do pracy. Świadczenie rehabilitacyjne przysługuje takiej osobie przez okres niezbędny do przywrócenia zdolności do pracy, nie dłużej jednak niż przez 12 miesięcy.

<https://www.zus.pl/swiadczenia/zasilki/swiadczenie-rehabilitacyjne/z-ubezpieczenia-chorobowego/komu-przysluguje>

**5. Dodatek pielęgnacyjny** stanowi dodatek do przyznanej emerytury bądź renty dla osoby, która jest całkowicie niezdolna do pracy oraz do samodzielnej egzystencji albo ukończyła 75 lat.

<https://www.zus.pl/swiadczenia/dodatki-do-swadczen-emerytalno-rentowych/dodatek-pielegnacyjny>

**6. Zasiłek pielęgnacyjny** nie jest wypłacany przez Zakład Ubezpieczeń Społecznych w ramach Ustawy o emeryturach i rentach, ale stanowi część Ustawy o świadczeniach rodzinnych i jest wypłacany przez urzędy właściwe dla świadczeniobiorcy ze względu na miejsce jego zamieszkania (wójta, burmistrza lub prezydenta).

Zasiłek pielęgnacyjny przysługuje:

- niepełnosprawnemu dziecku;
- osobie niepełnosprawnej w wieku powyżej 16. roku życia, jeżeli legitymuje się orzeczeniem o znacznym stopniu niepełnosprawności;
- osobie niepełnosprawnej w wieku powyżej 16. roku życia legitymującej się orzeczeniem o umiarkowanym stopniu niepełnosprawności, jeżeli niepełnosprawność powstała w wieku do ukończenia 21. roku życia;
- osobie, która ukończyła 75 lat.

<https://www.gov.pl/web/rodzina/zasilek-pielegnacyjny>



**WAŻNE:** osoba, która pobiera dodatek pielęgnacyjny, nie może starać się o zasiłek pielęgnacyjny. Danej osobie może przysługiwać tylko jedno z tych świadczeń, nigdy oba jednocześnie.

Dodatkowo ze względu na stan zdrowia swoich bliskich można ubiegać się o:

**7. Zasiłek opiekuńczy** który przysługuje danej osobie ze względu na konieczność sprawowania opieki nad zdrowym lub chorym dzieckiem (w tym także dzieckiem niepełnosprawnym) lub chorym członkiem rodziny. Łączny okres wypłaty zasiłku opiekuńczego nie może przekroczyć 60 dni w roku kalendarzowym, a limit dni jest ściśle regulowany w zależności od sytuacji rodzinnej i osoby, nad którą musimy sprawować opiekę.

<https://www.zus.pl/swiadczenia/zasilki/zasilek-opiekunczy/prawo-do-zasilku-i-okres-przysluginania>

Powyższe informacje znajdują się również na oficjalnych stronach internetowych Zakładu Ubezpieczeń Społecznych (ZUS) oraz Ministerstwa Rodziny i Polityki Społecznej. Przed złożeniem wniosku o którekolwiek z wymienionych świadczeń, zachęcamy do kontaktu z odpowiednim organem w celu uzyskania najbardziej aktualnych danych.

## 9.4 Rodzina i najbliżsi

W przypadku każdej choroby przewlekłej, rodzina stanowi ogromne wsparcie dla chorego, a jej członkowie na równi z chorym, muszą nauczyć się z nią żyć. W przypadku choroby Fabry'ego sytuacja wydaje się być o tyle prostsza, że na tę chorobę najczęściej cierpi więcej niż jedna osoba w rodzinie, dlatego też z wielu względów łatwiej może być wprowadzić niezbędne zmiany w życiu codziennym. Czasami kompromis na jaki trzeba pójść, dotyczy jedynie tego w jakim miesiącu czy do jakiego miejsca pojedziemy na urlop. Innym razem na szali stoi zmiana miejsca zamieszkania, wykonywany zawód, czy marzenia o dużej rodzinie. Tak ważne zatem są świadomość choroby, znajomość jej specyfiki i konsekwencji, które za sobą niesie. Zarówno chory, jak i jego najbliżsi, powinni mieć dostęp do wszystkich informacji, które pozwolą na wspólne oswojenie się z chorobą i przygotowanie się na to, co może przynieść przyszłość. Dzięki możliwościom leczenia wielu chorych prowadzi aktywny tryb życia, a osoby z ich otoczenia niejednokrotnie nie są świadomi tego, z czym chorzy zmagają się na co dzień. Są jednak sytuacje, w których choroba prowadzi do znacznego ograniczenia samodzielności w życiu codziennym i pomoc osób trzecich jest niezbędna do wykonywania podstawowych czynności. Niezależnie od wszystkiego, zrozumienie obu stron – chorego, ale również jego opiekuna, jest kluczowe, aby nie tylko zadbać o potrzeby fizyczne, ale przede wszystkim zaspokoić potrzeby emocjonalne całej rodziny. Jako Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego zrzeszamy nie tylko samych pacjentów, ale także ich najbliższych, którym choroba również towarzyszy każdego dnia. Należy pamiętać, że każda choroba w rodzinie stanowi ogromne obciążenie dla jej członków i nie należy bać się szukania pomocy u odpowiednich specjalistów.



## 9.5 Wyjazdy

Leczenie choroby Fabry'ego, a przede wszystkim zahamowanie jej rozwoju, wymaga podawania dożywno jednej z trzech dostępnych terapii. Terapia doustna ma o tyle przewagę, że pacjent może przyjmować lek samodzielnie we własnym domu, jednak jak już pisaliśmy wcześniej, ze względu na swoje ograniczenia, nie może być stosowana u każdego chorego. Bardziej uniwersalną formą leczenia jest enzymatyczna terapia zastępcza, która wiąże się z koniecznością regularnych wizyt w szpitalu. Kolejne dawki powinny być podawane w odstępach co 14 dni, co dla wielu osób stanowi znaczące ograniczenie w życiu osobistym i zawodowym. Niejednokrotnie pacjenci stoją przed trudnym wyborem pomiędzy rezygnacją z wyjazdu, a ryzykiem pominięcia dawki leczenia, gdyby z takiego wyjazdu skorzystali. To z kolei wiąże się ze znacznymi ograniczeniami zawodowymi czy edukacyjnymi, szczególnie teraz, gdy możliwości zdobywania dodatkowych kwalifikacji poza granicami kraju są dostępne niemal dla każdego.

Czy taki pacjent ma zatem możliwość kontynuowania leczenia podczas pobytu za granicą?

W przypadku krajów członkowskich UE lub EFTA, podstawą prawną określającą możliwość uzyskania świadczeń medycznych w jednym z tych krajów jest Rozporządzenie Parlamentu Europejskiego i Rady (WE) nr 883/2004 z dnia 29 kwietnia 2004 r. w sprawie koordynacji systemów zabezpieczenia społecznego (Dz. U. L 166 z 30.04.2004, str. 1 z późn.zm.).

Zgodnie z przepisami, Narodowy Fundusz Zdrowia finansuje koszty świadczeń opieki zdrowotnej udzielane osobom ubezpieczonym lub osobom nieubezpieczonym, które jednak mają prawo do leczenia na podstawie szczególnych uprawnień. Osoby takie muszą posiadać kartę EKUZ, która uprawnia do otrzymania tzw. **świadczeń niezbędnych**.

Za świadczenia niezbędne określone w ww. rozporządzeniu, uznaje się te świadczenia, których udzielenia pacjent nie mógł przewidzieć przed wyjazdem do innego państwa członkowskiego UE/EFTA, a konieczność ich udzielenia powstała już po przybyciu na miejsce. O tym, czy dany pacjent wymaga udzielenia leczenia o charakterze niezbędnym decyduje lekarz, który go przyjmuje.

Pojęcie "**leczenia niezbędnego**" odnosi się również do tych świadczeń zdrowotnych, z których pacjent przebywający czasowo na terenie innego państwa członkowskiego UE/EFTA, musi skorzystać ze względu na to, że cierpi na chorobę przewlekłą. Do zakresu przedmiotowego „leczenia niezbędnego” należy również zaliczyć możliwość uzyskania recepty na lek stale przyjmowany. Każde niezbędne leczenie, które jest możliwe jedynie w wyspecjalizowanych placówkach medycznych lub z udziałem wyspecjalizowanego personelu lub sprzętu wymaga wcześniejszego porozumienia pomiędzy ubezpieczonym a placówką gwarantującą leczenia.

Dostępność leczenia w innych państwach członkowskich UE/EFTA uzależniona jest od ustawodawstwa danego państwa członkowskiego. Oznacza to, że nawet jeśli lekarz uzna twoją sytuację za świadczenie niezbędne, będziesz mógł skorzystać z pomocy na tych samych zasadach, na jakich korzystają z niego obywatele danego kraju (jeśli w danym państwie jest np. obowiązek opłacenia części kosztów za wizytę u lekarza, to i Ty za nią zapłacisz).



Szczegółowe informacje można uzyskać poprzez kontakt z instytucją łącznikową kraju planowanego pobytu. Dane kontaktowe instytucji łącznikowych wskazane są na stronie internetowej NFZ:

<https://www.nfz.gov.pl/dla-pacjenta/nasze-zdrowie-w-ue/leczenie-w-krajach-unii-europejskiej-i-efta/wyjezdzam-do/>

Więcej informacji na temat ogólnych zasad leczenia poza granicami kraju można również znaleźć na stronie Narodowego Funduszu Zdrowia:

<https://www.nfz.gov.pl/dla-pacjenta/nasze-zdrowie-w-ue/>

lub poprzez kontakt z **Telefoniczną Informacją Pacjenta** 800 190 590.



Pamiętaj, że w przypadku zmiany miejsca zamieszkania na stałe, leczenie będzie przysługiwało na zasadach obowiązujących w kraju zamieszkania. Oznacza to, że musisz się liczyć z możliwością obowiązku zapłacenia za część lub całość leczenia, jeśli takie zasady obowiązują w danym państwie.

Jeśli podejmiesz pracę lub działalność gospodarczą za granicą, nie możesz korzystać z polskiego ubezpieczenia zdrowotnego. Wyjątek stanowią pracownicy delegowani i pracownicy służby cywilnej lub dyplomacji.



## 9.6 Rady od pacjentów dla pacjentów

9.6

Wielokrotnie podkreślamy, że pacjenci w chorobach rzadkich, w tym także w chorobie Fabry'ego, stają się specjalistami w swojej dziedzinie. Z jednej strony brak powszechnej wiedzy i trudności w uzyskaniu informacji na temat choroby motywują pacjentów do szukania tych informacji na własną rękę, nierzadko w źródłach anglojęzycznych czy literaturze specjalistycznej. Z drugiej, to przede wszystkim pacjenci znają wszystkie oblicza swojej choroby, są z nią na co dzień i muszą nauczyć się z nią żyć. Dlatego też pacjenci są często świetnym źródłem informacji jak owoić chorobę, jak poradzić sobie z jej objawami w życiu codziennym. Poprosiliśmy zatem pacjentów, aby w anonimowej ankiecie podzielili się z nami swoimi doświadczeniami.



Co zdaniem pacjentów pomaga przetrwać w upalne dni:

1. Klimatyzacja w domu i samochodzie
2. Wiatrak
3. Wizyty na basenie
4. Chłodzenie ciała nawilżonymi chłodnymi ręcznikami, chłodzenie wodą całego ciała, leżenie w letniej wodzie, chłodne prysznice
5. Unikanie słońca i zmęczenia
6. Picie dużej ilości wody
7. Kamizelka chłodząca lub noszenie mokrej koszulki
8. Używanie wody w sprayu

Czy w związku z chorobą Fabry'ego, pacjenci wprowadzili jakieś zmiany w swoim dotychczasowym życiu? Spora część osób odpowiedziała, że nie. Choroba jest czymś, z czym musieli się nauczyć żyć i starają się funkcjonować na co dzień zupełnie normalnie. Niektórzy pacjenci musieli zmienić pracę lub nawet miejsce zamieszkania, by dostosować się do cyklu leczenia Enzymatyczną Terapią Zastępczą.

Istotne przede wszystkim jest zrozumienie choroby i słuchanie swojego organizmu, który, gdy lekceważony, będzie próbował nas zaalarmować.

Bardzo ważne jest unikanie stresu, odpowiedni poziom wypoczynku i regeneracji, czy jak zostało to już wspomniane, ograniczenie pokarmów, które nam nie służą.

Na koniec poprosiliśmy pacjentów, aby podzielili się swoimi radami. Oto one:

*“Nastaw się psychicznie, że spotkasz wielu niekompetentnych lekarzy na swojej drodze.”*

Komentarz: To prawda, nadal wiedza na temat choroby Fabry'ego nie jest powszechna. Wielu lekarzy nawet o niej nie słyszało (jak o innych chorobach rzadkich). Prawda jest jednak również taka, że z każdym rokiem świadomość chorób rzadkich rośnie, także wśród środowiska medycznego. Nawet jeśli nie udaje się znaleźć odpowiedniego specjalisty w miejscu zamieszkania, jest wielu fantastycznych lekarzy w Polsce, a Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego jest także po to, aby pomóc pacjentom do takich specjalistów dotrzeć.

*“Trzeba się polubić ze swoim ciałem i zacząć je rozumieć i akceptować. Czasami jeżeli czujemy, że to nie jest dobry dzień, nie ma sensu się zmuszać do pracy.”*

*“Nie traktować się jako chorego. Żyć w miarę normalnie. Czy też przystosować stan swojego zdrowia do normalnego życia (oczywiście o ile to się da)”.*

*“Trudno coś doradzić, każdy przechodzi to inaczej i trzeba próbować indywidualnie łagodzić objawy.”*

*“Nie martwcie się, da się żyć z tą chorobą, najważniejsze, że jest już leczenie.”*

*“Z biegiem czasu przyzwyczałam się do choroby, nauczyłam się z nią żyć, nauczyłam się o niej mówić i nie ukrywać, to pozwoliło mojemu partnerowi zrozumieć te bóle, które mi towarzyszą.”*

*Starać się o jak najszybsze leczenie. Jeżeli chodzi o codzienne życie starać się normalnie funkcjonować.”*

*“Przy chorobie Fabry'ego często występuje wysoki poziom cholesterolu [...], efekt obniżenia poziomu złego cholesterolu można osiągnąć stosując naturalne produkty typu orzechy, jabłka, wyciągi z głogu, awokado, przetwory z mleka owczego.”*

*“Głowa do góry. Nawet jeśli leczenie nie spowoduje natychmiastowej poprawy to pamiętajcie o tym, że może Wam znacznie przedłużyć życie i jego komfort.”*





## **Organizacje pomocowe i ważne adresy**

## 10. Organizacje pomocowe i ważne adresy

### 1. Narodowy Fundusz Zdrowia

**800 190 590** – Telefoniczna Informacja Pacjenta, to wspólny numer telefonu Rzecznika Praw Pacjenta oraz Narodowego Funduszu Zdrowia, pod którą można uzyskać wszelkie informacje na temat systemu zdrowotnego w Polsce (m.in. o nocnej i świątecznej opiece lekarskiej, najbliższym SOR, programach profilaktycznych, uzdrowiskach, EKUZ, zleceniach na wyroby medyczne).

### 2. Biuro Rzecznika Praw Pacjenta

Misją Rzecznika Praw Pacjenta jest podejmowanie skutecznych działań na rzecz ochrony praw pacjentów oraz podnoszenie poziomu wiedzy o prawach pacjenta. Z biurem można skontaktować się pod wspólną infolinią NFZ (800 190 590), a także mailowo i poprzez czat dostępny na stronie internetowej:

<https://www.gov.pl/web/rpp>

### 3. Krajowe Forum na rzecz terapii chorób rzadkich "Orphan"

Krajowe Forum "Orphan" to organizacja o charakterze parasolowym, grupująca Stowarzyszenia, które od lat zabiegają o zapewnienie opieki i leczenia dla osób chorych na choroby rzadkie oraz reprezentująca zbieżne stanowiska stowarzyszeń pacjentów i ich rodzin.

<http://rzadkiechoroby.org/>

#### **4. Uniqius – Fundacja Rare Diseases**

Uniqius to nowoczesna platforma łączya lekarzy, diagnostów, naukowców i pacjentów. Powstała po to, aby propagowac wiedze o chorobach rzadkich, a przede wszystkim wspomóc szybkia ich diagnostyke.

<https://www.uniqius.org/>

#### **5. Fundacja Saventic**

Fundacja Saventic wspiera pacjentów z chorobami rzadkimi, którzy pozostaja niezdiagnozowani i poszukuja wasciwego specjalisty oraz/lub oroodka medycznego.

<https://www.fundacja.saventic.pl/>



## Słowniczek:

**angiokeratoma** – choroba naczyniowa, objawiająca się drobnymi rogowaciejącymi zmianami skórnymi. Drobne rogowaciejące naczyniaki skóry (według innych źródeł opisywane raczej jako malformacje naczyń włosowatych) występujące jako czerwono-purpurowa wysypka na ciele. Plamki mogą mieć wielkość łąbka szpilki albo są większe, o średnicy do kilku milimetrów. Najczęściej obserwuje się je w okolicy od pępka do kolan oraz w miejscach, gdzie skóra ulega rozciąganiu (łokcie lub kolana).

**anhidroza** – brak wydzielania potu lub jego znaczne osłabienie

**akroparestezje** – zwykle odczuwane jako stały ból najczęściej w okolicy dłoni lub stóp. Opisywany jest jako pieczenie, mrowienie, łąamanie czy też uczucie stałego dyskomfortu. Ból najczęściej występuje z różnym nasileniem okresowo w ciągu dnia.

**ból neuropatyczny** – specyficzny rodzaj bólu będący następstwem uszkodzenia lub dysfunkcji struktur układu nerwowego. Może dotyczyć części obwodowej czyli nerwów przewodzących bodźce czuciowe jak i części ośrodkowej – rdzenia kręgowego oraz mózgu. Może być odczuwany jako uczucie pieczenia, palenia, kłucia, być przeszywający, rozrywający, ściskający, czy podobny do przechodzenia prądu elektrycznego.

**choroba sprzężona z chromosomem X / sprzężona z płcią** – to choroby, które spowodowane są mutacją (zmianą patogenną) zlokalizowaną na chromosomie X.

**lionizacja chromosomu X** – inaktywacja (wyłączenie) jednego z dwóch chromosomów X zachodząca w komórkach samic ssaków. Proces ten wyrównuje poziom ekspresji genów położonych na chromosomie X u osobników męskich i żeńskich.



**infuzja dożylna** (wlew dożylny) – to inaczej kroplówka. Służy podaniu leku dożylnie.

**mutacja** – czyli wariant patogenny; trwałe zmiany w informacji genetycznej danego organizmu, polegające na zmianie ilości lub struktury materiału genetycznego.

**port naczyniowy** – całkowicie wszczepialny system umożliwiający długoterminowy i łatwy dostęp do dużej żyły centralnej.

## Bibliografia

- [1] M. Nowicki i in. Enzyme replacement therapy in Fabry disease in Poland: a position statement. Polish Archives of Internal Medicine 2020; 130: 91–97
- [2] [www.fabrydiseaseneews.com](http://www.fabrydiseaseneews.com)
- [3] D. A. Laney i in. Fabry disease in infancy and early childhood: a systematic literature review, Genetics in medicine, May 2015
- [4] R. Chimenz i in. Fabry disease and kidney involvement: starting from childhood to understand the future, Pediatric Nephrology, January 2022;37
- [5] N. Guffon, Clinical presentation in female patients with Fabry disease, Journal of Medical Genetics, 2003; 40:e38
- [6] A. Gibas i in. A survey of the pain experienced by males and females with Fabry disease. Pain Research & Management, 2006;11(3):185–192
- [7] Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego, Niewidoczna choroba, niewidoczni pacjenci, Raport, kwiecień 2017
- [8] S. Saeed i in, Fabry disease: Definition, Incidence, Clinical presentations and Treatment – Focus on cardiac involvementI, Pakistan Journal of Medical Science. 2022 Nov–Dec; 38(8): 2337–2344.
- [9] <https://www.mdpi.com/2075-4418/12/11/2652>
- [10] H.H. Ropers. i in., Evidence for preferential X-chromosome inactivation in a family with Fabry disease, Volume 29, Issue 4, 1977, Pages 361–370
- [11] <https://fabry-institute.com/>
- [12] A. Mehta i in., Fabry Disease: Perspectives from 5 Years of FOS, Oxford: Oxford PharmaGenesis; 2006
- [13] G. D. Aquaro i in., Cardiac Magnetic Resonance in Fabry Disease: Morphological, Functional, and Tissue Features, Diagnostics (Basel). 2022 Nov 1;12(11):2652. doi: 10.3390/diagnostics12112652.
- [14] R. Torra, Renal manifestations in Fabry disease and therapeutic options: New strategies to prevent cardiovascular risk in chronic kidney disease, Kidney International, Volume 74, Supplement 111, December 2008, Pages S29–S32



- [15] <https://www.zwrotnikraka.pl/port-naczyniowy-chemioterapia/>
- [16] <https://imid.med.pl/files/imid/Aktualnosci/Kliniki/Klinika%20Onkologii%20i%20Chirurgii%20Onkologicznej/Port%282%29.pdf>
- [17] <https://forumleczeniara.pl/pielegnacja-i-obsluga-portu-naczyniowego/>
- [18] M. Lenders i in., Fabry disease – a multisystemic disease with gastrointestinal manifestations, *Gut Microbes*. 2022; 14(1): 2027852.
- [19] F. Amodio i in., An Overview of Molecular Mechanisms in Fabry Disease, *Biomolecules*. 2022 Oct; 12(10): 1460.
- [20] P. Juchniewicz i in., Female Fabry disease patients and X-chromosome inactivation, *Gene*, Volume 641, 30 January 2018, Pages 259–264
- [21] D. P. Germain, Fabry disease, *Germain Orphanet Journal of Rare Diseases* 2010, 5:30
- [22] C. Andonian i in., Quality of life in patients with Fabry's disease: a cross-sectional study of 86 adults, *Cardiovasc Diagnosis & Therapy*. 2022 Aug; 12(4): 426–435.
- [23] S. Körver i in., Depressive symptoms in Fabry disease: the importance of coping, subjective health perception and pain, *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2020) 15:28
- [23] P. Fernandez i in., Enzyme Replacement Therapy in Pregnant Women with Fabry Disease: A Case Series, *JIMD Reports*. 2019; 45:77–81
- [24] E. S. Tasci i in., Pregnancy Outcome after Exposure to Migalastat for Fabry Disease: A Clinical Report, *Iranian Journal of Kidney Diseases*, 2015 Sep;9(5):406–



Stowarzyszenie Rodzin z Chorobą Fabry'ego  
ul. Emilii Plater 9/3  
51-680 Wrocław



[stowarzyszenie@fabry.org.pl](mailto:stowarzyszenie@fabry.org.pl)



[www.fabry.org.pl](http://www.fabry.org.pl)



[www.facebook.com/chorobaFabry/](https://www.facebook.com/chorobaFabry/)



[/stowarzyszenie\\_fabry/](https://www.instagram.com/stowarzyszenie_fabry/)

opracowanie tekstu: Anna Moskal  
opracowanie graficzne: Jarosław Warowny  
czerwiec 2023