



# Fabrys sjukdom

Fabrys sjukdom orsakas av genetiska förändringar som leder till brist på ett enzym vars uppgift är att bryta ned olika ämnen i kroppen. Det gör att ämnena i stället ansamlas i cellerna, vilket leder till att olika organ kan skadas.

Fabrys sjukdom ingår i gruppen lysosomala sjukdomar. Sjukdomen förekommer hos cirka 2 per 100 000 personer. I Sverige känner man till cirka 90 personer med Fabrys sjukdom, men troligen finns det fler som ännu inte har fått diagnosen.

## Symtom

Symtomen visar sig oftast i tidig skolålder med episoder av smärta i händerna och fötterna, nedsatt förmåga att svettas, hudförändringar och förändringar i ögats hornhinna. Tecken på Fabrys sjukdom hos vuxna kan vara nedsatt njurfunktion, andningssvårigheter, hjärtpåverkan, besvär från mag-tarmkanalen, övergående symtom på syrebrist i hjärnan (TIA) eller stroke.

Symtomen uppstår när de ämnen som inte kan brytas ned ansamlas i olika celler, framför allt i blodkärl, njurar, hjärta och ögats hornhinna samt i nerver i centrala och perifera nervsystemet.

Sjukdomens svårighetsgrad kan variera och är kopplad till hur mycket enzymaktivitet som finns kvar.

Hos män är symtomen vanligen mer påtagliga eftersom de oftast har större enzymbrist. Anlagsbärande kvinnor kan vara allt från symtomfria till svårt sjuka.

## Orsak

Fabrys sjukdom orsakas av genetiska förändringar som leder till olika grader av nedsatt funktion hos enzymet alfa-galaktosidas A. Enzymet behövs för att kroppens celler ska kunna bryta ner glykosfingolipider, som är ett slags fettämnen. Sjukdomen är ärftlig.

## Behandling

Det finns ännu ingen behandling som botar Fabrys sjukdom, men symtomen kan förebyggas eller behandlas på olika sätt.

Sjukdomen kan behandlas genom att ett genteknologiskt framställt enzym tillförs, vilket minskar smärtorna och risken för skador i hjärtat och njurarna. Om det naturligt förekommande enzymet har kvar en viss funktion finns ett läkemedel som i vissa fall kan stabilisera och förbättra funktionen.

Vanligtvis behövs även andra behandlingar mot de symtom som kan ha uppstått. De smärtor i händer och fötter som är vanliga vid förändringar i kroppstemperaturen behandlas med febernedsättande och värkstillande medel. Hjärtsvikt, hjärtrytmrubbningar och hjärtinfarkt behandlas med läkemedel. Blodproppar förebyggs med acetylsalicylsyra eller annat läkemedel. Vid mycket dålig njurfunktion krävs dialys eller njurtransplantation. Hudförändringar kan behandlas med laser.

Alla män med Fabrys sjukdom samt anlagsbärande kvinnor behöver följas upp regelbundet.

Psykologiskt stöd är viktigt.

## Resurser

Kunskap om sjukdomen finns vid flera av universitetssjukhusen där tvärprofessionella team samverkar.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

- Fabryföreningen i Sverige
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand](https://socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand)

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Reviderad maj 2022.