

# Wat is de ziekte van Fabry?

De ziekte van Fabry is een zeldzame, genetische aandoening die naar schatting ongeveer 1 op de 100.000 mensen treft.<sup>1</sup>

Bij de ziekte van Fabry leidt een afwezigheid of verminderde hoeveelheid van een enzym,  $\alpha$ -galactosidase-A ( $\alpha$ -Gal A) genaamd, ertoe dat het lichaam bepaalde soorten vetten, globotriaosylceramide (GL-3) en plasma-globotriaosylsphingosine (lyso-Gb3) genaamd, niet kan afbreken en GL-3 zich opstapelt in allerlei cellen in het lichaam.<sup>1</sup>

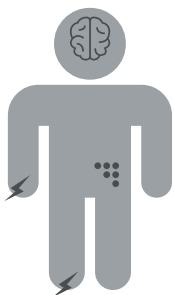
Deze opstapeling veroorzaakt schade aan weefsels en organen en leidt tot een reeks symptomen en complicaties die van persoon tot persoon verschillen.<sup>1</sup>

De ziekteprogressie wordt beïnvloed door het geslacht van de persoon (man of vrouw) en hoe de ziekte zich presenteert, het zogenaamde **fenotype**, dat wordt geclassificeerd als **niet-klassiek** (lichte vorm) of **klassiek** (ernstige vorm).

## De symptomen en complicaties variëren van persoon tot persoon<sup>1</sup>

### ☼ HUID

- Minder transpireren dan normaal
- Kleine donkerrode/paarse vlekken tussen de navel en de knieën



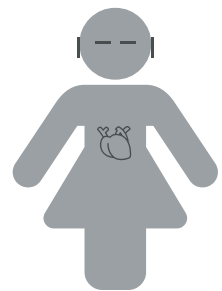
### 👂 NIEREN

- Eiwit in de urine
- Verminderde nierfunctie
- **Nierfalen**



### — | OGEN EN OREN

- Gehoorverlies (bij kinderen)
- Oorsuizen
- Troebel zicht (cataract)



### 🌐 > HERSENEN EN ZENUWEN

- Brandend gevoel in handen en voeten
- Warmte/kou niet kunnen verdragen
- Vertigo/duizeligheid
- Pijn
- Beschadigingen van de witte stof in de hersenen
- Depressie
- **Miniberoerte (TIA)**
- **Beroerte**

### 🍴 MAAG EN DARMEN

- Zich misselijk voelen/overgeven
- Diarree
- Pijn/opgeblazen gevoel na het eten
- Moeite met gewichtsbeheersing
- Een vol gevoel na het eten van een kleine hoeveelheid voedsel

### 🐻 HART

- Onregelmatige hartslag
- Vergroot hart
- **Hartaanval**
- **Hartfalen**

### ANDERE

- Vermoeidheid die niet minder erg wordt door rust of slaap
- Kortademigheid
- Hoesten/piepende ademhaling



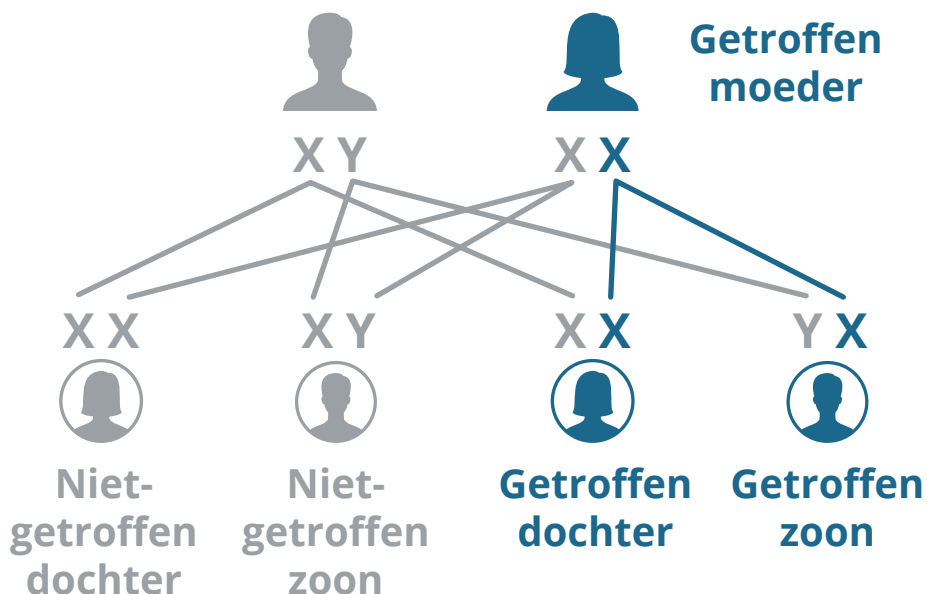
## Erfelijkheid

Aangezien de ziekte van Fabry een X-gebonden aandoening is, kan deze door beide ouders aan kinderen worden doorgegeven



### Moeder

Een moeder met de ziekte van Fabry heeft 50% kans om haar **X-mutatie** door te geven aan een of meer van haar kinderen



De ziekte van Fabry wordt veroorzaakt door een **mutatie** in het  $\alpha$ -galactosidase-A-gen (GLA) op het X-chromosoom



Er zijn meer dan 1000 verschillende mutaties gevonden die de ziekte van Fabry veroorzaken <sup>2</sup>

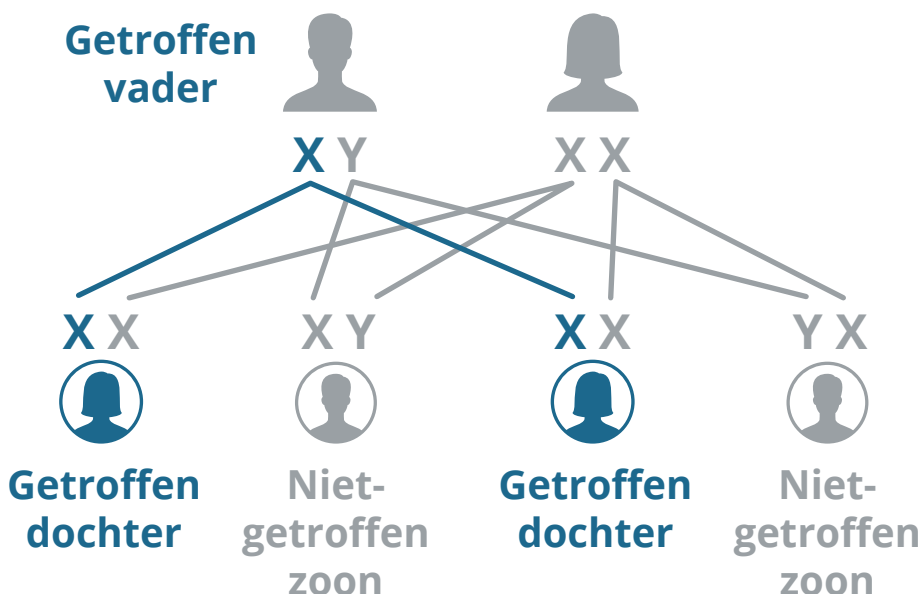


Het mutatietype kan aangeven welke symptomen iemand heeft, wanneer ze optreden en hoe erg ze zijn of worden



### Vader

Een vader met de ziekte van Fabry geeft zijn **X-mutatie** door aan al zijn dochters. Zijn zoon erft de ziekte van Fabry niet omdat hij zijn Y-chromosoom erft



## De ziekte van Fabry bij vrouwen



Een vrouw heeft een heterozygote ziekte  
Zij heeft de ziekte van Fabry-gen op ten minste één van haar twee X-chromosomen (XX), één geërfd van haar moeder, één geërfd van haar vader

## Een gezin plannen

Wanneer personen met de ziekte van Fabry overwegen een gezin te stichten, kunnen ze **genetische begeleiding** overwegen.



Genetische begeleiding helpt personen en gezinnen de medische, psychologische, sociale en erfelijkheidsproblematiek van een genetische aandoening te begrijpen



## De ziekte van Fabry en vruchtbaarheid

Er is beperkte informatie over de vruchtbaarheid bij personen met de ziekte van Fabry.

In één studie werd melding gemaakt van normale hormoonspiegels en vruchtbaarheid bij zowel mannen als vrouwen met de ziekte van Fabry in vergelijking met de algemene bevolking. <sup>3</sup>

Uit een recente studie bij mannen blijkt dat de ziekte van Fabry de kenmerken van het sperma (bv. aantal, vorm en beweging) kan beïnvloeden, maar geen invloed heeft op de hormoonfunctie en de vruchtbaarheid slechts licht vermindert. <sup>4</sup>



## Zwangerschapstests voor de ziekte van Fabry



Er is een aantal tests beschikbaar om te controleren op de ziekte van Fabry voordat een kind wordt geboren:

- Vóór de zwangerschap – **pre-implantatiediagnose** van embryo's - vergelijkbaar met in-vitrofertilisatie (IVF)
- Vanaf week 5 – **vrije foetale DNA-tests**
- Week 10-12 – **vlokkentest**
- Week 16-17 – **vruchtwaterpunctie**



De pre-implantatiediagnose wordt gebruikt om embryo's te controleren op een bekende aandoening in de familie voordat niet-aangetaste embryo's in de moeder worden geïmplant



Bij een vlokkentest wordt een klein staal van cellen uit de placenta verwijderd en dan getest



Bij een vruchtwaterpunctie wordt een klein staal van cellen uit het vruchtwater, het vocht dat de ongeboren baby in de baarmoeder omringt, weggehaald en getest



Cellen van de baby (vrij foetaal DNA) kunnen in het bloed van de moeder worden waargenomen vanaf ongeveer vijf weken zwangerschap  
Deze cellen kunnen worden geanalyseerd om het geslacht van de foetus te achterhalen

Niet iedereen kiest ervoor om vóór de geboorte van het ongeboren kind uit te zoeken of het de ziekte van Fabry heeft. In plaats daarvan kunnen tests in een later stadium worden uitgevoerd.



## Psychologische problemen Depressie bij de ziekte van Fabry

Ongeveer **10-25%** van de algemene bevolking krijgt ten minste eenmaal in zijn leven te maken met **depressie** of **angst**.<sup>6</sup> Bij mensen met de ziekte van Fabry liggen die cijfers veel hoger.<sup>7</sup>

Meer mannen met de ziekte van Fabry dan vrouwen met de ziekte melden ernstige depressies (36% vs. 22%).<sup>8</sup>

Mannen met de ziekte van Fabry hebben vaker hogere scores voor symptomen van angst en depressie dan vrouwen met de ziekte van Fabry of mensen zonder de ziekte van Fabry.<sup>9</sup>

Hogere scores voor angst en depressie worden ook gemeld bij adolescenten met de ziekte van Fabry in vergelijking met degenen zonder de ziekte.<sup>10</sup>



Onder symptomatische behandeling wordt verstaan een behandeling of therapie (bv. warmte) die de symptomen van een ziekte (bv. pijn) verlicht zonder effect op de ziekte zelf te hebben



Van een vicieuze cirkel wordt gesproken wanneer een probleem een ander probleem veroorzaakt, dat vervolgens het eerste probleem verergert



Psychologisch – heeft betrekking op de geest en de gevoelens

De lichamelijke symptomen variëren in de loop van de tijd en reageren niet altijd op **symptomatische behandeling**, wat weer kan leiden tot **psychische problemen**, zoals depressie en angst.



Psychische symptomen kunnen ertoe leiden dat mensen klachten krijgen, zoals vermoeidheid en maagdarmproblemen, waardoor een **vicieuze cirkel** ontstaat.

### Niemand weet waarom er zoveel depressies voorkomen bij de ziekte van Fabry

Depressie wordt vaak niet gediagnosticeerd; **88%** van de lichte tot matige en **72%** van de gevallen van **ernstige depressie** werd niet gediagnosticeerd bij patiënten met de ziekte van Fabry.<sup>8</sup>

Bijna de helft van de personen met de ziekte van Fabry die een depressie **zelf meldden**, was niet behandeld voor hun depressie.<sup>11</sup>



Het is belangrijk om op de hoogte te zijn van de mogelijke waarschuwingssignalen van een depressie en medische hulp te zoeken

De tekenen van depressie zijn ingewikkeld en kunnen, net als de lichamelijke klachten bij de ziekte van Fabry, sterk verschillen van persoon tot persoon.

Iemand kan een combinatie van **psychologische**, **lichamelijke** en **sociale** tekenen hebben waaruit blijkt dat hij/zij depressief is.



Onder zelfgemeld wordt verstaan wanneer iemand informatie geeft over zijn/haar eigen symptomen






Morbiditeit verwijst naar het hebben van een ziekte of een symptoom van een ziekte



Mortaliteit verwijst naar het aantal sterfgevallen veroorzaakt door een ziekte

## ! Tekenen van depressie

 Psychologisch	 Lichamelijk	 Sociaal
Neerslachtigheid die of verdriet dat niet verdwijnt	Langzamer bewegen of spreken dan normaal	Contact met vrienden vermijden en minder vaak deelnemen aan sociale activiteiten
Zich hopeloos en hulpeloos voelen	Verminderde lichamelijke activiteit	Hobby's en interesses verwaarlozen
Een laag zelfbeeld hebben	Veranderingen in eetlust of gewicht (toegenomen of afgenomen)	Problemen thuis, op het werk of in het gezin
Zich huilerig voelen	Obstipatie	
Schuldgevoelens	Onverklaarbare pijnen (bijv. hoofdpijn of buikpijn)	
Zich prikkelbaar voelen en anderen niet kunnen verdragen	Gebrek aan energie of enthousiasme	
Geen motivatie hebben of geen interesse meer in dingen die men vroeger graag deed	Weinig zin in seks	
Het moeilijk vinden om beslissingen te nemen	Veranderingen in de menstruatiecyclus	
Niet genieten van het leven	Slaapstoornissen (bijv. te weinig slaap, te veel slaap, 's ochtends vroeg wakker worden)	
Zich angstig of bezorgd voelen		
Gedachten over zelfbeschadiging		
Zelfmoordgedachten of -pogingen		

## Behandeling voor depressie



De behandeling van depressie bestaat meestal uit een combinatie van **zelfhulp**, praattherapieën (bijv. begeleiding) en geneesmiddelen.



Zelfhulp bij depressie omvat praten met een vriend of familielid, boeken, apps en online hulpmiddelen

## Aanbevelingen voor behandeling

De aanbevelingen voor behandeling zijn afhankelijk van of de persoon een lichte, matige of ernstige depressie heeft.



De behandeling is afhankelijk van of de depressie licht, matig of ernstig is



## MAAGDARMSYMPTOMEN

Ongeveer 52-66% van de patiënten met de ziekte van Fabry meldt maagdarmsymptomen. <sup>12,13</sup>

Maagdarmsymptomen bij de ziekte van Fabry variëren van persoon tot persoon, maar omvatten vaak: <sup>14,15,16</sup>



**Buikpijn** en **diarree** zijn de meest voorkomende maagdarmsymptomen en treffen ongeveer de helft van de volwassenen met klassieke ziekte van Fabry en 60% van de kinderen met de ziekte. <sup>12</sup>



In een onderzoek met 25 volwassen patiënten gaven 14 patiënten aan **zich vol te voelen** voordat ze een normale maaltijd helemaal op hadden en 12 **hadden een opgeblazen gevoel**. <sup>13</sup>



Mannen en vrouwen ervaren even vaak **buikpijn**, terwijl **diarree** vaker voorkomt bij mannen. <sup>12,13,17</sup>



**Obstipatie** komt ook vaak voor en kan tweemaal zo vaak voorkomen bij vrouwen als bij mannen. <sup>12,17</sup>



Algemene maagdarmsymptomen worden door meer vrouwen dan mannen ervaren. <sup>12</sup>

## Wanneer beginnen de symptomen?



### KLASSIEKE ZIEKTE VAN FABRY

Symptomen van klassieke ziekte van Fabry worden al vroeg in de kindertijd en adolescentie zichtbaar, waarbij maagdarmsymptomen tot de vroegste symptomen behoren. <sup>13,18</sup>

De gemiddelde leeftijd waarop maagdarmsymptomen zichtbaar worden is 5 jaar bij jongens en 9,5 jaar bij meisjes. <sup>18</sup> Er zijn maagdarmproblemen gemeld bij kinderen vanaf één jaar oud. <sup>19</sup>



### LATE VORM VAN DE ZIEKTE VAN FABRY

Personen met een late vorm van de ziekte van Fabry vertonen geen algemene symptomen tijdens hun kindertijd of adolescentie en ontwikkelen meestal nier- en hartproblemen tussen hun 30e en 70e levensjaar. <sup>20</sup>

## Wat veroorzaakt maagdarmsymptomen?

Maagdarmsymptomen worden vermoedelijk veroorzaakt door twee verschillende processen: <sup>15</sup>



**Zenuwbeschadiging**, wat de boodschappen aantast die de hersenen naar het maagdarmkanaal sturen om de beweging van voedsel tijdens de spijsvertering onder controle te houden.



**Ophoping van vetten** in de cellen van het maagdarmkanaal.

**Maagdarmstoornissen kunnen aanzienlijke gevolgen hebben voor mensen met de ziekte van Fabry en hun kwaliteit van leven.** <sup>18</sup>

## Drie belangrijke benaderingen kunnen helpen bij het verbeteren van maagdarmsymptomen



### VROEGE DIAGNOSE



De diagnose van de ziekte van Fabry wordt vaak met vertraging gesteld en het kan bij mannen gemiddeld 14 en bij vrouwen gemiddeld 16 jaar duren vanaf het moment dat de symptomen voor het eerst optreden. <sup>21</sup>



Als de tekenen en symptomen van de ziekte van Fabry tijdig worden herkend, kan de behandeling eerder beginnen en kunnen ernstigere complicaties mogelijk worden vertraagd.



Veel mensen met de ziekte van Fabry die maagdarmsymptomen ervaren, worden ten onrechte gediagnosticeerd met de ziekte van Crohn, coeliakie of prikkelbaredarmsyndroom (PDS). <sup>14</sup>

### DIEET EN LEVENSTIJL

Mensen met de ziekte van Fabry moeten hun dieet onder controle houden om de maagdarmsymptomen te helpen verbeteren. Enkele veranderingen kunnen zijn: <sup>22</sup>



Aanpassing van maaltijdgroottes en -patronen naar kleinere, frequentere maaltijden.



Timing van de maaltijden, zoals het vermijden van 's avonds laat eten.



Voedingsmiddelen uit het dieet schrappen die niet worden verdragen, zoals gekruid, lactosebevattend of vet voedsel.





## Referenties

- <sup>1</sup> Germain DP. Fabry disease. *Orphanet J Rare Dis.* 2010;5:30.
- <sup>2</sup> Cammarata G, Fatuzzo P, Rodolico MS, Colomba P, Sicurella L, Iemolo F, et al. High variability of Fabry disease manifestations in an extended Italian family. *Biomed Res Int.* 2015;2015:504784.
- <sup>3</sup> Hauser AC, Gessl A, Harm F, Wiesholzer M, Kleinert J, Wallner M, et al. Hormonal profile and fertility in patients with Anderson-Fabry disease. *Int J Clin Pract.* 2005;59(9):1025-8.
- <sup>4</sup> Papaxanthos-Roche A, Maillard A, Chansel-Debordeaux L, Albert M, Patrat C, Lidove O, et al. Semen and male genital tract characteristics of patients with Fabry disease: the FERTIFABRY multicentre observational study. *Basic Clin Androl.* 2019;29:7.
- <sup>5</sup> Holmes A, Laney D. A Retrospective Survey Studying the Impact of Fabry Disease on Pregnancy. *JIMD Rep.* 2015;21:57-63.
- <sup>6</sup> Muller MJ. Neuropsychiatric and psychosocial aspects of Fabry disease. In: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, editors. *Fabry Disease: Perspectives from 5 Years of FOS.* Oxford 2006.
- <sup>7</sup> Bolsover FE, Murphy E, Cicolotti L, Werring DJ, Lachmann RH. Cognitive dysfunction and depression in Fabry disease: a systematic review. *J Inher Metab Dis.* 2014;37(2):177-87.
- <sup>8</sup> Cole AL, Lee PJ, Hughes DA, Deegan PB, Waldek S, Lachmann RH. Depression in adults with Fabry disease: a common and under-diagnosed problem. *J Inher Metab Dis.* 2007;30(6):943-51.
- <sup>9</sup> Sigmundsdottir L, Tchan MC, Knopman AA, Menzies GC, Batchelor J, Sillence DO. Cognitive and psychological functioning in Fabry disease. *Arch Clin Neuropsychol.* 2014;29(7):642-50.
- <sup>10</sup> Bugescu N, Naylor PE, Hudson K, Aoki CD, Cordova MJ, Packman W. The Psychosocial Impact of Fabry Disease on Pediatric Patients. *J Pediatr Genet.* 2016;5(3):141-9.
- <sup>11</sup> Lohle M, Hughes D, Milligan A, Richfield L, Reichmann H, Mehta A, et al. Clinical prodromes of neurodegeneration in Anderson-Fabry disease. *Neurology.* 2015;84(14):1454-64.
- <sup>12</sup> Hoffmann B, Schwarz M, Mehta A, Keshav S. Fabry Outcome Survey European Investigators. Gastrointestinal symptoms in 342 patients with Fabry disease: prevalence and response to enzyme replacement therapy. *Clin Gastroenterol Hepatol.* 2007;5(12):1447-53.
- <sup>13</sup> Pensabene L, Sestito S, Nicoletti A, Graziano F, Strisciuglio P, Concolino D. Gastrointestinal Symptoms of Patients with Fabry Disease. *Gastroenterol Res Pract.* 2016;2016:9712831.
- <sup>14</sup> Zar-Kessler C, Karaa A, Sims KB, Clarke V, Kuo B. Understanding the gastrointestinal manifestations of Fabry disease: promoting prompt diagnosis. *Therap Adv Gastroenterol.* 2016;9:626-34.
- <sup>15</sup> Hilz MJ, Arbustini E, Dagna L, Gasbarrini A, Goizet C, Lacombe D, et al. Non-specific gastrointestinal features: Could it be Fabry disease? *Dig Liver Dis.* 2018;50(5):429-437.
- <sup>16</sup> Politei J, Thurberg BL, Wallace E, Warnock D, Serebrinsky G, Durand C, et al. Gastrointestinal involvement in Fabry disease. So important, yet often neglected. *Clin Genet.* 2016;89(1):5-9.
- <sup>17</sup> Morand O, Johnson J, Walter J, Atkinson L, Kline G, Frey A, et al. Symptoms and Quality of Life in Patients with Fabry Disease: Results from an International Patient Survey. *Adv Ther.* 2019;36(10):2866-2880.
- <sup>18</sup> Hopkin RJ, Bissler J, Banikazemi M, Clarke L, Eng CM, Germain DP, et al. Characterization of Fabry disease in 352 pediatric patients in the Fabry Registry. *Pediatr Res.* 2008;64(5):550-5.
- <sup>19</sup> Laney DA, Peck DS, Atherton AM, Manwaring LP, Christensen KM, Shankar SP, et al. Fabry disease in infancy and early childhood: a systematic literature review. *Genet Med.* 2015;17(5):323-30.
- <sup>20</sup> Chien YH, Lee NC, Chiang SC, Desnick RJ, Hwu WL. Fabry disease: incidence of the common later-onset  $\alpha$ -galactosidase A IVS4+919G>A mutation in Taiwanese newborns--superiority of DNA-based to enzyme-based newborn screening for common mutations. *Mol Med.* 2012;18(1):780-784.
- <sup>21</sup> Mehta A, Ricci R, Widmer U, Dehout F, Garcia de Lorenzo A, Kampmann C, et al. Fabry disease defined: baseline clinical manifestations of 366 patients in the Fabry Outcome Survey. *Eur J Clin Invest.* 2004;34(3):236-242.
- <sup>22</sup> <https://www.thinkgenetic.com/diseases/fabry-disease/symptoms/2100> [accessed 2.9.2020].
- <sup>23</sup> Schiffmann R, Bichet DG, Jovanovic A, Hughes DA, Giugliani R, Feldt-Rasmussen U, et al. Migalastat improves diarrhea in patients with Fabry disease: clinical-biomarker correlations from the phase 3 FACETS trial. *Orphanet J Rare Dis.* 2018;13(1):68.
- <sup>24</sup> Banikazemi M, Ullman T, Desnick RJ. Gastrointestinal manifestations of Fabry disease: clinical response to enzyme replacement therapy. *Mol Genet Metab.* 2005;85(4):255-9.

## MAAK CONTACT MET ANDERE PATIËNTEN

Ondersteuningsgroepen kunnen u helpen zich minder geïsoleerd te voelen of te leren hoe u voor uw aandoening kunt opkomen.

Meer informatie over de ziekte vindt u op de website van het Fabry International Network!

[Fabrynetwork.org](https://fabrynetwork.org)

### Waarom zou u zich aansluiten bij een patiëntenorganisatie?

- Kom in contact met andere patiënten, zorgverleners en belanghebbenden in uw regio via gesprekken, webinars en persoonlijke bijeenkomsten
- Neem deel aan regionale en lokale evenementen om contacten te leggen, te leren en de belangrijkste problemen van het land aan te pakken
- Ontwikkel relaties met belangrijke besluitvormers en opinieleiders
- Deel uw verhaal om andere patiënten te helpen door bewustzijn te vergroten
- Ontvang nieuws en informatie over wat de organisatie doet en neem deel aan evenementen
- Patiëntenorganisaties hebben vaak toegang tot het laatste nieuws voordat het algemeen bekend is. Ze hebben de mogelijkheid om deel te nemen aan belangenbehartiging

## WAT KUNNEN PATIËNTENORGANISATIES U BIEDEN?

**Ondersteuning:** De meeste organisaties helpen mensen met elkaar in contact te komen. Ze kunnen mogelijkheden bieden om elkaar persoonlijk te ontmoeten tijdens jaarlijkse conferenties, zomerkampen of plaatselijke bijeenkomsten. Of het nu persoonlijk of online is, ondersteuning van anderen kan u in staat stellen uw gezondheid zelf in de hand te nemen.

**Medische informatie:** De meeste organisaties verstrekken medische informatie in gemakkelijk te begrijpen bewoordingen om u te helpen meer te weten te komen over uw medische aandoening, de beschikbare behandelingsmogelijkheden en het huidige onderzoek. Informatie staat vaak op de website van de groep, maar kan ook beschikbaar zijn per post, telefonisch of via e-mail.

**Bronnen:** Patiëntenorganisaties hebben vaak een lijst met nuttige bronnen, zoals gerelateerde belangengroepen zonder winstoogmerk, financiële hulpbronnen en bronnen voor speciale medische apparatuur. Ze kunnen ook advies geven over hoe problemen met school of ziektekostenverzekering moeten worden aangepakt.

**Lijst van artsen of ziekenhuizen:** Veel organisaties hebben een lijst van medische zorgverleners en van ziekenhuizen om u te helpen bij het vinden van specialisten met ervaring in het diagnosticeren of behandelen van een zeldzame medische aandoening. Ze kunnen nauw samenwerken met klinische centra, die soms expertisecentra worden genoemd, of betrokken zijn bij de opleiding van specialisten. Andere groepen kunnen een lijst hebben van artsen die door hun leden worden aanbevolen. Veel groepen hebben ook een medische adviesraad die bestaat uit deskundigen op dit gebied. Als u deze informatie niet kunt vinden op de website van de groep, bel of mail de groep dan om te weten te komen of ze u een lijst van artsen of ziekenhuizen kunnen geven.

**Register:** Een register is een verzameling informatie over personen, meestal toegespitst op een specifieke diagnose of medische aandoening. Veel registers van zeldzame ziekten worden bijgehouden door belangengroepen, om het medisch onderzoek naar een bepaalde aandoening te bevorderen. Als de groep geen eigen ziekteregister heeft, kent deze misschien een geschikt register voor uw medische aandoening.

**Onderzoek en klinische studies:** Klinische studies zijn medisch-wetenschappelijke studies waaraan mensen als vrijwilligers deelnemen. Deze studies kunnen nieuwe behandelingen of geneesmiddelen beoordelen, zoeken naar de oorzaak of oorzaken van een medische aandoening, of onderzoeken hoe de symptomen van de aandoening in de loop van iemands leven veranderen. Of u nu geïnteresseerd bent in deelname aan een klinische studie of op de hoogte wilt blijven van mogelijke nieuwe behandelingen en vooruitgang, u kunt op zoek gaan naar een belangengroep zonder winstoogmerk die informatie verstrekt over het meest recente medische onderzoek. Sommige groepen zamelen geld in om beurzen aan te bieden aan medisch onderzoekers of farmaceutische bedrijven die nieuwe behandelingen ontwikkelen. Vaak houden deze groepen op hun website informatie bij over de voortgang van ondersteund onderzoek.

**Belangenbehartiging:** Belangenbehartiging voor de ziekte van Fabry kan bestaan uit voorlichting aan het publiek of de medische wereld over de aandoening. Een groep kan ook naar de plaatselijke, staats- en federale overheid stappen in een poging om wetgeving door te voeren die het leven van mensen met zeldzame en genetische aandoeningen kan verbeteren.

## WAAR MOET U OP LETTEN BIJ EEN ONDERSTEUNINGS- EN BELANGENBEHARTIGINGS-GROEP?

Het beoordelen van een groep is niet altijd gemakkelijk. Wanneer u op zoek bent naar een patiëntenorganisatie, wilt u er zeker van zijn dat de groep nuttige en actuele informatie aanbiedt. De missieverklaring van de groep kan u helpen om de focus van de activiteiten van de groep te begrijpen. Kijk ook naar wie betrokken is bij het leiden van de groep. De medewerkers van de groep hebben mogelijk zelf de aandoening of een familielid heeft de ziekte. Andere medewerkers kunnen een diploma hebben op een verwant gebied, zoals maatschappelijk werk, volksgezondheid, onderwijs, communicatie of geneeskunde.

## MAAK VERBINDING MET UW PATIËNTENORGANISATIE!

**SHARE-SQUARE** Klik op de link om de FIN-website te bezoeken voor een overzicht van onze lidorganisaties.

Neem voor meer informatie contact op met [coordinator@fabrynetwork.org](mailto:coordinator@fabrynetwork.org)

Fabrynetwork.org

Het Fabry International Network is een internationale organisatie zonder winstoogmerk. Het belangrijkste doel van het de ziekte van het Fabry International Network is het bevorderen van samenwerking tussen patiëntenorganisaties om mensen met de ziekte van Fabry te ondersteunen. Het FIN heeft banden met meer dan 52 landen en 64 patiëntenverenigingen over de hele wereld. Het lidmaatschap is gratis en staat open voor elke nationale patiëntenorganisatie waarin patiënten met de ziekte van Fabry worden vertegenwoordigd.

De visie van het FIN is die van een wereld waarin iedereen met de ziekte van Fabry de best mogelijke kwaliteit van leven heeft door vroege diagnose, behandeling en genezing.

Deze brochure werd vertaald door BOKS vzw met de steun van:



Neem zeker ook een kijkje op <http://www.boks.be/>

BOKS vzw= Belgische Organisatie voor Kinderen en volwassenen met een Stofwisselingsziekte vzw

BOKS vzw is een koepel-organisatie voor alle stofwisselingsziekten die individueel te zeldzaam zijn om steun en belangstelling van het grote publiek te krijgen.

BOKS vzw wil

- informatie geven en hulp bieden om de levenskwaliteit en -kwantiteit van personen met een stofwisselingsziekte te optimaliseren.
- belangen behartigen: op congressen, in de politiek, media,..
- lotgenoten contact organiseren

Contact: secretariaat@boks.be - <http://www.boks.be/>



### Disclaimer van medisch advies:

U begrijpt en bevestigt dat alle lezers van deze informatie verantwoordelijk zijn voor hun eigen medische zorg, behandeling en toezicht. Alle verstrekte inhoud, inclusief tekst, behandelingen, doseringen, resultaten, grafieken, profielen, grafische voorstellingen, foto's, afbeeldingen, adviezen, zijn uitsluitend voor informatieve doeleinden en VORMEN GEEN MEDISCH ADVIES en zijn niet bedoeld ter vervanging van onafhankelijk professioneel medisch oordeel, advies, diagnose of behandeling.

De inhoud is niet bedoeld om een te volgen zorgstandaard vast te stellen. U begrijpt en bevestigt dat u altijd het advies van uw arts of andere gekwalificeerde zorgverlener moet raadplegen bij vragen of zorgen over uw gezondheid. U begrijpt en bevestigt ook dat u nooit medisch advies met betrekking tot behandeling of zorgstandaard mag negeren of uitstellen op grond van informatie die is opgenomen of verzonden.

Medische informatie verandert voortdurend. Daarom mag de informatie niet als actueel, compleet of volledig worden beschouwd, noch mag u op deze informatie vertrouwen om een behandeling voor u of een andere persoon aan te bevelen. Het vertrouwen op de informatie op deze website of op gelinkte websites is uitsluitend op eigen risico.

Het FIN beveelt geen specifieke tests, producten, procedures, adviezen of andere informatie aan die op de gelinkte websites worden verstrekt en onderschrijft deze evenmin. De gelinkte websites kunnen tekst, afbeeldingen, grafische voorstellingen of informatie bevatten die u aanstootgevend vindt. Het FIN, haar licentieverleners en haar leveranciers hebben geen controle over en aanvaarden geen verantwoordelijkheid voor dergelijke materialen.