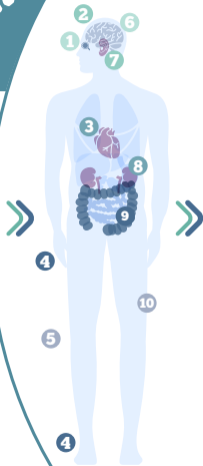


FABRIJEVA BOLEST

U Fabrijevoj bolesti, smanjena aktivnost lizozomalnog enzima alfa-galaktozidaze A prouzrokuje nakupljanje globotriaosilkeramida (Gb-3), što dovodi do progresivnog oštećenja tkiva i organa. Usled nespecifičnih simptoma, postavljanje dijagnoze Fabrijeve bolesti je često odloženo. Potrebno je u proseku 13,7 godina kod muškaraca i 16,3 godina kod žena od pojave prvih simptoma do dijagnoze. Kako bi se skratio put pacijenta do adekvatne dijagnoze, lista simptoma i znakova koji se nalaze na poledini mogu da Vam sugerišu da pacijent možda boluje od Fabrijeve bolesti i da bi trebalo da bude poslat na testiranje.



Takeda d.o.o | Milutina Milankovića 11a, 11070 Novi Beograd, Srbija
www.takeda.com
Copyright © 2021 Takeda Pharmaceutical Company Limited. All rights reserved.
Takeda and Takeda logo are trademarks of Takeda Pharmaceutical Company Limited, under used license.



1 CORNEA VERTICILLATA
(degenerativne promene na rožnjači)

2 PSIHOLOŠKI PROBLEMI
• depresija
• promene raspoloženja

3 KARDIOVASKULARNE KOMPLIKACIJE
• hipertrofija leve komore
• aritmije i poremećaji sprovođenja
• valvularne mane
• ishemija i srčana insuficijencija

4 OPŠTI SIMPTOMI
• akroparestezije
• iscrpljenost, hronični umor
• preosetljivost na toplotu i hladnoću

5 HIPOHIDROZA
(smanjeno znojenje ili
potpuni izostanak znojenja)

6 CNS
• tranzitni ishemijski atak
• moždani udar
• vrtoglavica

7 • SLABLJENJE ILI GUBITAK SLUHA
• TINITUS

8 BUBREŽNE KOMPLIKACIJE
• Proteinurija
• Eritrociturija
• Progresivna bubrežna slabost
• Parapijelčne ciste

9 GASTROINTESTINALNI SIMPTOMI
• Abdominalni bol • Mučnina
• Povraćanje • Konstipacija i dijareja
• Nadimanje posle jela i bolovi osećaj rane sitosti

10 ANGIOKERATOMI NA KOŽI

1. Mehta A, et al. J Med Genet. 2009;46:548–552. 2. Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30. 3. Keshav S. Gastrointestinal manifestations of Fabry disease. In: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, editors. Fabry Disease: perspectives from 5 years of FOS. Oxford: Oxford PharmaGenesis; 2006. Chapter 28.

Lista simptoma nije u celosti navedena