

# FABRYHO CHOROBA

FABRYHO CHOROBA (FCH) je zriedkavá genetická porucha spôsobená **nedostatkom enzýmu** nazývaného  $\alpha$ -galaktozidáza A ( $\alpha$ -fa-GAL A). Príčinou je mutácia v géne GLA, ktorý je dôležitý pre tvorbu enzýmu  $\alpha$ -fa-GAL A. V tele sa hromadí látka nazývaná globotriažylceramid (GL-3), čo spôsobuje rôznorodé prejavy FCH. Vzhľadom na dedičnosť je priebeh u mužov závažnejší ako u žien.

## VÝSKYT OCHORENIA



**1 zo 40 000**  
**NARODENÝCH DETÍ**

má diagnostikovanú FCH.

## NAJČASTEJŠIE PREJAVY FABRYHO CHOROBY

### BOLEŠŤ

pálenie dlaní a chodidiel, brnenie v rukách a nohách, bolesti celého tela, ataky zvýšených teplôt



### ŠKVRNY NA KOŽI

červenkasté až tmavomodré škvrny na koži v oblasti slabín, chrbta a na bruchu, v okolí pupku a na hornej časti stehien



### TRÁVIACE PROBLÉMY

nevoľnosť, vracanie, plynatosť, zápcha, hnačka, tráviace ťažkosti, kŕče, bolesti brucha



### SRDCOVOCIEVNE PROBLÉMY

cievna mozgová príhoda už v mladom veku, zhrubnutie ľavej komory srdca, arytmie



### VYLUČOVACÍ SYSTÉM

stupňujúce sa poškodenie obličiek



### ĎALŠIE PRÍZNAKY

poruchy zraku a sluchu, chron. únava, riedke vlasy



### DIAGNOSTIKA PCH

genetické vyšetrenie, hľadanie chybného génu



### TEST SUCHEJ KVAPKY KRVÍ

potvrdenie nízkej aktivity enzýmu  $\alpha$ -galaktozidáza



### ONESKORENÁ DIAGNOSTIKA

Ochorenie má veľké množstvo rôznorodých alebo zdanlivo nesúvisiacich príznakov, preto je **ťažké ho diagnostikovať**. Priemerný čas diagnostiky od prvých príznakov je 13,7 roka u mužov a 16,3 roka u žien.



### SYMPTOMATICKÁ LIEČBA

Je to liečba, ktorá **zmierňuje príznaky** FCH. Zahŕňa lieky na bolesť, poruchy srdcovo-cievneho tráviaceho a vylučovacieho systému.



### ENZÝMOVÁ SUBSTITUČNÁ LIEČBA



**Nahrádza** chýbajúci alebo nedostatočný enzým. Zvyčajne sa podáva raz za 14 dní vnútrožilovou infúziou. Dodaním enzýmu zlepšujeme funkciu obličiek, činnosť srdca a zásobovanie mozgu krvou.

### AKO SA DEDÍ PCH?

**♂ Otec s FCH** odovzdáva ochorenie všetkým svojim dcéram a žiadnemu synovi.

**♀ Matka s FCH** odovzdáva dcéram aj synom ochorenie s 50 % pravdepodobnosťou.

**🧬 Rodinám s FCH** sa odporúča genetické poradenstvo.

### NA KOHO SA OBRÁTIŤ?



S diagnostikou vám pomôžu **kardiológ, nefrológ a neurológ**.

### ZOGO

Združenie pacientov s metabolickými ochoreniami, ktorí hľadajú možnosti zlepšenia ich životných podmienok.

Č. diagnózy MKCH 10: **E75.2**



Slovenská  
Aliancia  
Zriedkavých  
Chorôb

[www.sazch.sk](http://www.sazch.sk)

**1 z 52**  
**NÁRODNÝCH**  
**ALIANCIÍ**



**10**  
**ROKOV**  
spolupráce  
s pacientami  
a odborníkmi



[www.zogo.sk](http://www.zogo.sk)

**A 23**  
**ORGANIZÁCIÍ**

vtvára SAZCh