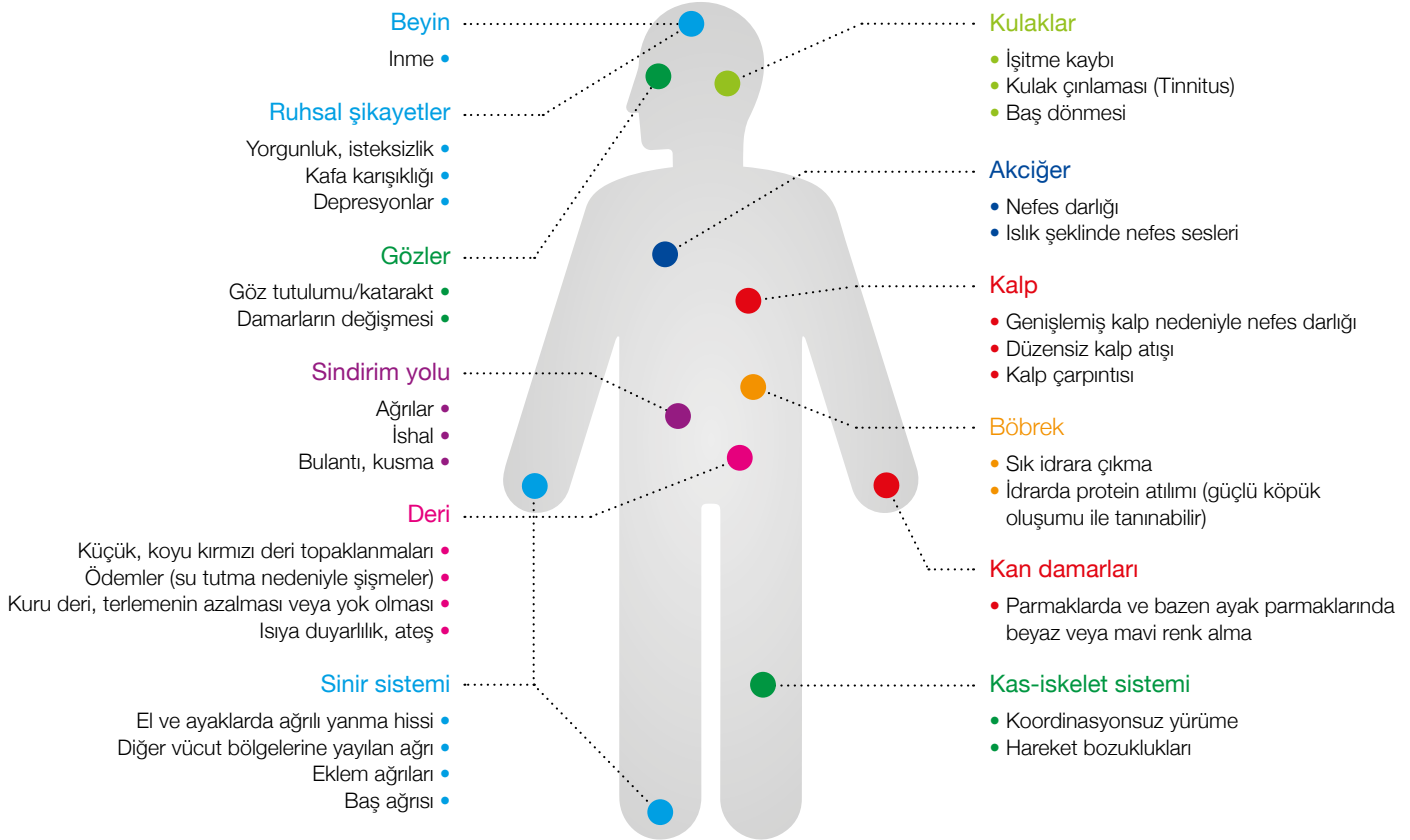


FABRY HASTALIĞININ BELİRTİLERİ



Hastalar için bilgi



GÖRÜNÜR GİZLİ

Fabry hastalığı

kendini çeşitlilikle gizler

Fabry hastalığı ile ilgili daha fazla bilgiyi aşağıdaki sayfalarda bulabilirsiniz:

- Fabry hastalığı hakkında bilgiler, www.fabry-wissen.de/allgemein
- Fabry hastalığına ilişkin uluslararası ağ, www.fabrynetwork.org
- Fabry merkezleri Almanya, www.fabry-selbsthilfegruppe.de/fabry-zentren

Herhangi bir sorunuz varsa lütfen doktorunuza danışınız.

FABRY HASTALIĞI KOMPAKT

Nedeni

- Doğuştan depo hastalığı
- Her bir hücre içindeki spesifik alt yapıdaki belirli bir enzimin eksikliği, lizozomlar olarak adlandırılır

Hastalığın sıklığı

- Erkeklerde 40.000 kişiden 1'i
- Kadınlarda 20.000 kişiden 1'i

Temel belirtileri

- El ve ayaklarda ağrılı yanma hissi
- Terlemenin azalması veya yok olması
- Kırmızımsı mor deri döküntüleri
- Mide bağırsak şikayetleri
- Kısıtlı böbrek fonksiyonu
- Kalp ritim bozuklukları
- 55 yaş altında inmeler

Teşhis

- Erkekler: Kan tahlili
- Kadınlar: Gen analizi

Tedavi seçenekleri

- Enzim replasman tedavisi (infüzyon)
- Şaperon tedavisi (kapsüller)