



## Choroba Fabry'ego



*To choroba dziedziczna (sprzężona z chromosomem X) polegająca na spichrzeniu globotriaosyloceramidu (GL-3), powodująca narastający ból neuropatyczny oraz zaburzenia czynności serca i nerek<sup>1,2</sup>. Ze względu na nieprawidłową budowę genu w organizmie człowieka dochodzi do niedoboru bardzo ważnego enzymu znanego jako alfa-galaktozydaza. Bez tego enzymu niektóre substancje, przede wszystkim globotriaosyloceramid (GL-3) nie są usuwane z organizmu i pozostają w komórkach. Gromadzi się ich coraz więcej, a odkładanie jest przyczyną większości problemów związanych z chorobą Fabry'ego.*

## CHOROBA FABRY'EGO

Odkładanie się GL-3 w ścianach naczyń krwionośnych i innych tkankach powoduje z czasem znaczne uszkodzenie organizmu. Ponieważ proces ten zachodzi w naczyniach krwionośnych w całym organizmie, główne narządy takie jak serce, nerki czy mózg w końcu przestają funkcjonować w sposób prawidłowy, co może stać się przyczyną wystąpienia objawów zagrażających życiu.

## DIAGNOSTYKA

Podstawową metodą diagnozowania choroby Fabry'ego jest badanie krwi, dzięki któremu można określić aktywność enzymu alfa-GAL. Brak lub niedobór aktywności enzymu świadczy o rozwijającej się w organizmie chorobie Fabry'ego. Dodatkowej analizy wymaga to badanie u kobiet. Jeśli poziom enzymu we krwi kobiety oscyluje w granicach normy można stwierdzić brak bezpośredniego występowania choroby, nie można jednak wykluczyć nosicielstwa wadliwego genu odpowiedzialnego za jej rozwój. Dlatego kobietom, które miały przypadki choroby Fabry'ego w rodzinie zaleca się wykonanie badań genetycznych w tym kierunku.

# OBJAWY

Najwcześniejszym i najczęściej występującym objawem choroby Fabry'ego jest ból. Jest on spowodowany gromadzeniem się substancji tłuszczowej zwanej GL-3 w układzie nerwowym i krwionośnym. Oprócz tego pojawiają się zmiany skórne (angiokeratoma), zaburzenie potliwości ciała, ból dłoni i stóp, który odczuwalny jest jako pieczenie, mrowienie czy łamanie, białawe lub złoto-brązowe smugi i wiry w rogówce, oraz białkomocz i niewydolność nerek<sup>2,3</sup>.

# LECZENIE

Choroba Fabry'ego może być leczona za pomocą enzymatycznej terapii zastępczej, która dostarcza do organizmu osób chorych brakujący enzym. Podawany w infuzji dożylniej enzym może rozkładać nagromadzone substancje tłuszczowe i prowadzić do powrotu prawidłowego funkcjonowania naczyń krwionośnych i organów, o ile nie uległy one nieodwracalnemu uszkodzeniu. Terapia może powstrzymać rozwój choroby i zatrzymać jej niebezpieczne skutki, zapewniając pacjentom możliwość prowadzenia aktywnego życia społecznego, zawodowego, czy rodzinnego.

1. Germain DP. Fabry Disease. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30.
2. Cimaz R i wsp. Clin Rheumatol. 2011 Apr;30(4):467-75.
3. Hopkin RJ i wsp. Ped Research Vol. 64, No. 5, 2008