

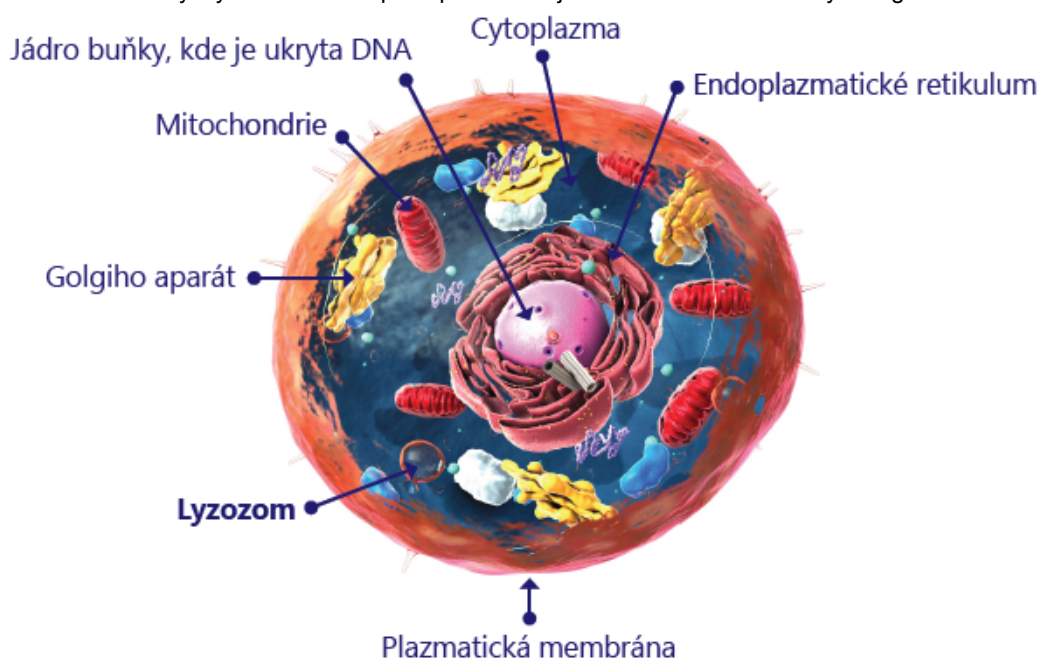
---

# Informace pro pacienty s Fabryho chorobou

---

## Co je Fabryho Choroba

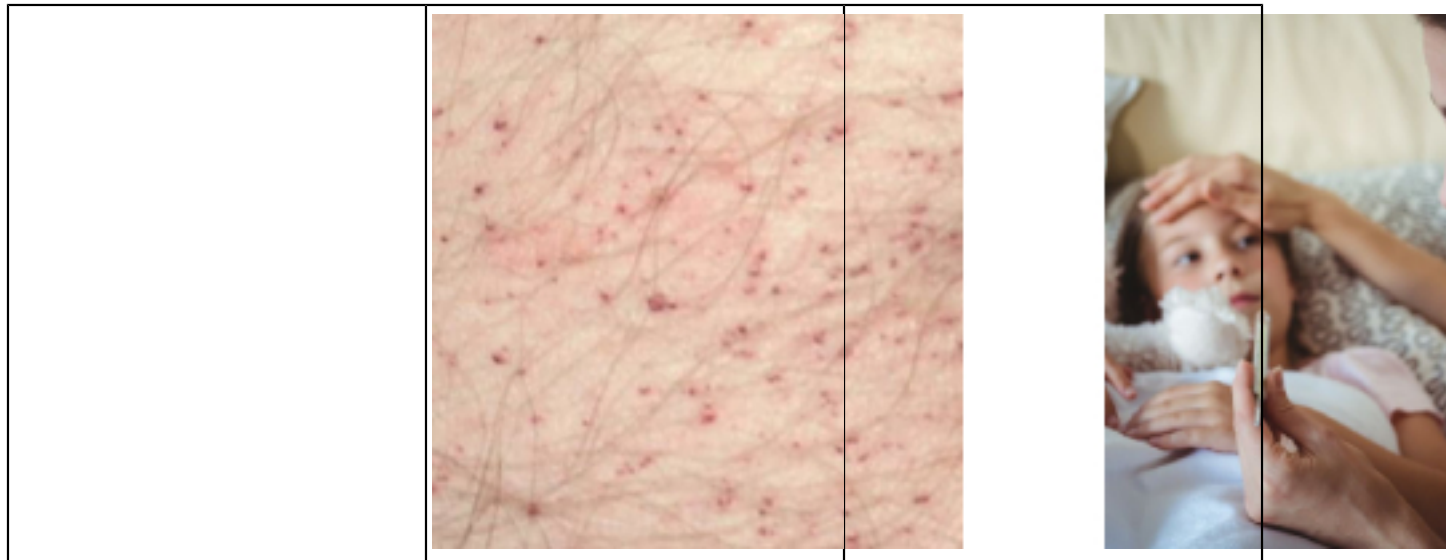
Fabryho choroba je porucha štěpení složitých tuků hluboko v buněčných strukturách v tzv. **lyzozomech**. Na základě drobné chyby v DNA (v řetězci jednoho genu pro enzym alfa galaktosidázu) zůstávají v buňce, zejména v lyzozomech, nerozložené látky. Ty se hromadí a postupně zhoršují další funkci buněk a celých orgánů.



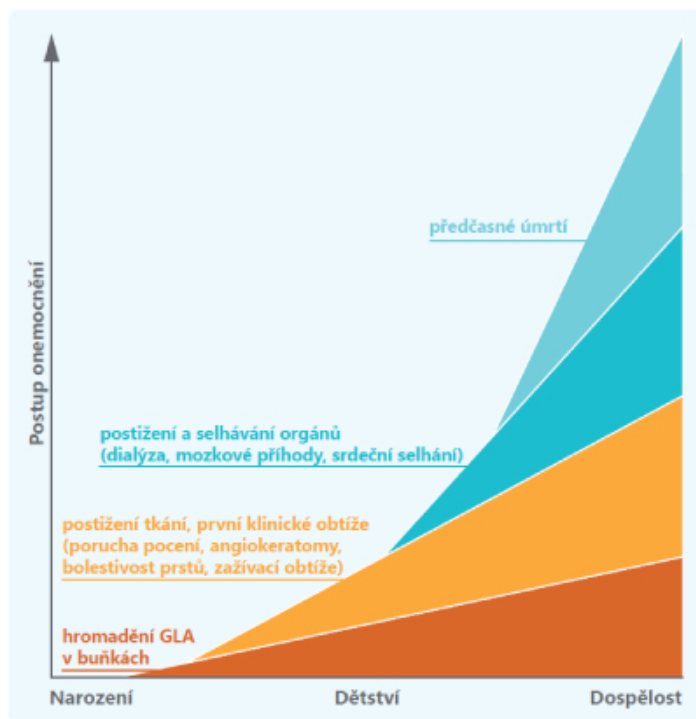
## Jak se Fabryho choroba projevuje

Již od dětství – **pálením dlaní, chodidel**. Častými náhlými **vysokými teplotami až horečkami**. Vzhledem k poruše pocení dochází k **přehřívání se** i při běžné fyzické aktivitě, sportu. Běžná je **únava, nevykonnost**. Při běžné lékařské kontrole se ale většinou příčina neobjasní.

Během dětství a puberty se kromě horeček a poruchy pocení přidává tvorba drobných **červenofialových papulek na kůži**, zejména okolo pupíku a v tříslech – tzv. angiokeratomů.



## Časová osa onemocnění



Fabryho choroba se začíná projevovat okolo **5. až 8. roku** věku především u chlapců, u dívek během puberty. Jedná se zejména o **porušení termoregulační funkce kůže**, kdy při fyzické aktivitě dochází k přehřívání organismu a následným horečkám. Na kůži se začínají objevovat tzv. **angiokeratomy**, červenofialové papulky v oblasti třísel a okolo pupíku. Dětsíí pacienti si stěžují na palčivé bolesti dlaní a konečků prstů a také na zažívací problémy jako nevolnosti, křeče v břiše či průjemy.

V dalších letech se postupně střeádání a zánětlivé změny v postižených orgánech projeví např. jako **zhoršení funkce ledvin** (mezi 20.-40. rokem věku se objevuje bílkovina v moči a zhorší se filtrační schopnost ledvin), u některých pacientů se objeví **cévní mozková příhoda**. Od 40. roku věku zbytnění srdeční svaloviny způsobuje **zhoršení funkce srdce** jako pumpy.

## Diagnostika

- **Muži**
  - **Stanovení aktivity GLA** (alfa galaktosidázy) v krevní plazmě, v suché kapce krve.
  - **Nízká aktivita** enzymu s následnou **DNA diagnostikou** potvrdí Fabryho chorobu
- **Ženy**
  - **Hodnoty enzymu GLA** (alfa galaktosidázy)

se často překrývají s hodnotami u zdravé populace.  
Proto je u všech žen indikováno **DNA vyšetření**  
k potvrzení nebo vyloučení Fabryho choroby.

## Formy léčby

Léčba je soustředěna do [Centra pro Fabryho chorobu](#) . Vzhledem k postižení mnoha orgánů je nezbytná mezioborová spolupráce a rozšiřování povědomí o chorobě.

Samotná léčba spočívá v:

1. Náhradě chybějícího enzymu infuzemi, pravidelně 1× za 14 dnů do žíly.
2. Stabilizaci pacientova enzymu tzv. chaperonem (molekula udržující stabilitu vazeb mezi proteiny, zajišťuje tak správnou funkci vlastního enzymu pacienta), tabletky obden.
3. Výhledově pro nejtěžší pacienty genová terapie.

## Další informace

Další informace lze nalézt na:

[www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz) (stránky v českém jazyce)

[www.fabrynetwork.org](http://www.fabrynetwork.org) (stránky v angličtině)

## Kontakt

[Centrum pro fabryho chorobu II. interní kliniky 1. LF UK a VFN](#)