
Centrum pro Fabryho chorobu



Centrum pro Fabryho chorobu se věnuje diagnostice a léčbě pacientů s tímto vzácnějším metabolickým onemocněním. Úzce spolupracuje s dalšími specializovanými pracovišti Všeobecné fakultní nemocnice a 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy, například s Ústavem dědičných metabolických poruch, Klinikou dětského a dorostového lékařství či Centrem pro kardiomyopatie. Do centra pro Fabryho chorobu je rovněž koncentrována celorepubliková péče o pacienty s tímto dědičným multiorgánovým onemocněním.

Všichni pacienti trpící Fabryho chorobou jsou ambulantně či za hospitalizace komplexně vyšetřeni a jsou nadále pravidelně sledováni v naší specializované ambulanci.

Centrum rovněž indikuje zahájení specifické terapie. Nasazení této terapie, je-li indikována včas před rozvojem pokročilé renální insuficience, vede ke snížení bolestí, zlepšení kvality života, zpomalení progresu hypertrofie levé komory, a především stabilizaci renálních funkcí našich pacientů. Jednou z variant je enzymová substituční terapie (ERT), podávaná formou pravidelných infuzí, někteří pacienti dostávají léčbu přímo v našem stacionáři, mimopražští pacienti pak v místě bydliště. U vhodných pacientů poskytujeme léčbu perorální. Konvenční léčba nemoci zahrnuje dále tlumení bolesti pomocí analgetik, nefroprotektu (inhibitory angiotenzin konvertujícího enzymu a blokátory angiotenzinových receptorů), podávání antiarytmik nebo implantaci kardiostimulátoru, dialýzu a transplantaci ledvin.

V současné době pečujeme o více než 180 nemocných, čímž se řadíme na světovou špičku v této oblasti.

Kontakt

Prof. MUDr. Aleš Linhart, DrSc.

MUDr. Gabriela Dostálová, Ph.D.

MUDr. Lenka Roblová

MUDr. Eva Svobodová Machajová

MUDr. Kristýna Kyšperská

22496 6230

736 278 510

fabryho.choroba@vfn.cz

Kde nás najdete

Specializovaná ambulance Centra pro Fabryho chorobu je umístěna v ambulantních prostorách II. interní kliniky v budově Fakultní polikliniky , 4. patro.

Další informace lze nalézt na:

www.vzacna-onemocneni.cz (stránky v českém jazyce)

www.fabrynetwork.org (stránky v angličtině)

Základní informace o chorobě obsahuje sekce stránek pro pacienty:

Informace pro pacienty s Fabryho Chorobou