

SOSPETTA. COLLEGA. INDAGA.

Malattia di  
FABRY

FABRY

*Disfunzioni cardiache*

*Disfunzioni renali*

HAI MAI VISTO UNA MALATTIA

# NEUROCARDIORENALE?

*Ictus*

*Dolore neuropatico*

**LA MALATTIA DI FABRY È UNA CONDIZIONE RARA, CHE PUÒ COLPIRE MASCHI E FEMMINE DI TUTTE LE ETÀ TRASMESSA NELLE FAMIGLIE DAI GENITORI AI FIGLI.**

Può causare una serie di problemi di salute e una varietà di sintomi che coinvolgono organi diversi.

Manifestazioni renali:

- proteinuria
- dialisi
- insufficienza renale
- trapianto

## ALTRI SINTOMI INSPIEGATI?

Manifestazioni non renali:

- Problemi cardiaci
- Problemi a carico del sistema nervoso, per esempio ictus
- Problemi gastrointestinali
- Dolore urente, acuto alle mani e ai piedi
- Sudorazione ridotta o assente
- Intolleranza al caldo/freddo ed allo sforzo fisico
- Disturbi dell'udito
- Alterazioni cutanee (angiocheratomi)

## TEST PER IL PAZIENTE, TEST PER I FAMILIARI

Il test più importante per confermare la diagnosi della Malattia di Fabry è un esame del sangue utilizzato per verificare se sono presenti bassi livelli di attività dell'enzima alfa-galattosidasi.

Una volta che la diagnosi è stata confermata, sarebbe da ricercare il parere di un genetista e dovrebbe essere effettuato uno screening familiare.

Uno studio clinico ha dimostrato che, in media, per ogni probando esistono 5 membri della famiglia affetti dalla malattia di Fabry.

**SOSPETTA**

**COLLEGA**

**INDAGA**

SANOFI GENZYME 

[www.malattiadifabry.it](http://www.malattiadifabry.it)