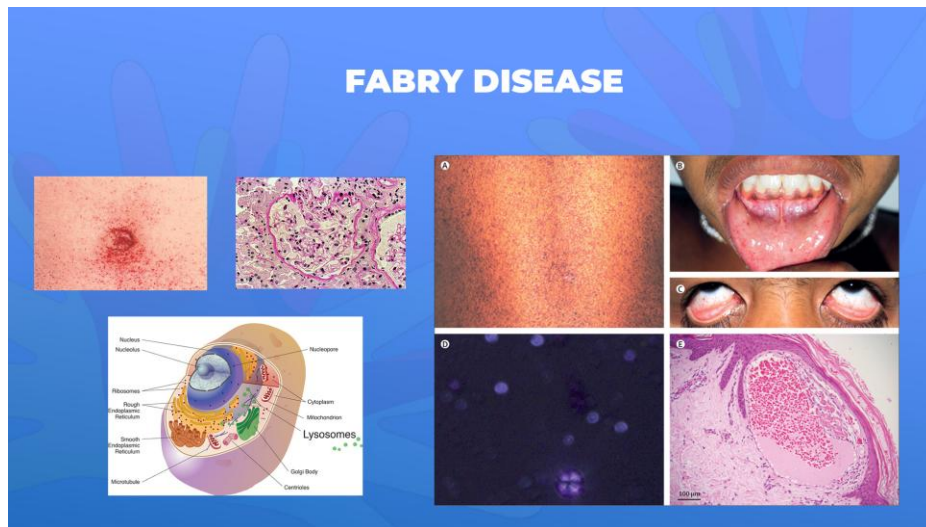




Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

## Фабри болест МКБ E75.2 / Fabry disease



Болеста на Фабри се нарекува и болест Морбус Фабри или Морбус Андерсон-Фабри според лекарите кои за прв пат ја опишале во 1898 година. Тоа е ретка, наследна болест каде недостасува ензимот алфа-галактозидаза А во клетките на телото кој учествува во разложување на маснотии. Овој недостаток резултира со акумулација на одредени масти во сите крвните садови и ткива на внатрешните органи. Болеста започнува во раното детство, напредува бавно во текот на животот и резултира со сериозно оштетување на бубрезите, срцето и централниот нервен систем. Болеста е опасна по живот и ако не се лекува, смртта се јавува во четвртата или петтата деценија од животот.

Знаците на болеста кај различни организми се манифестираат на свој начин:

### Кај мажи

Кај претставниците од посилниот пол, болеста Андерсон-Фабри, по правило, почнува да се манифестира од детството. Први знаци: болка и горење во екстремитетите. Некои пациенти се жалат на појава на црвен исип, кој во повеќето случаи ја покрива површината од папокот до колената. Како што болеста напредува бавно, сериозни симптоми - абдоминална непријатност, зуење во ушите, болки во грбот и зглобовите кои стануваат манифестираат од 35 до 40 години.

## **Кај жени**

Во женското тело, болеста покажува широк спектар на клинички манифестации. Додека некои пациенти не се свесни за нивниот проблем, други страдаат од корнеална дистрофија, замор, кардиоваскуларни нарушувања, анхидроза, гастроинтестинални пореметувања, заболување на бубрезите, оштетување на очите, невролошки нарушувања.

## **Кај деца**

Иако во повеќето случаи првите симптоми на болеста се појавуваат рано, Фабриевата болест кај децата честопати е незабележана и се развива со возраста. Најраните знаци се болка и ангиокератоми, кои често се наоѓаат зад ушите. Други манифестации на болеста кај мали пациенти: гадење со повраќање, вртоглавица, главоболки, треска.

Во зависност од возраста, овие симптоми може да се променат. Развојот на болеста и појавата на симптомите се целосно индивидуални: тие не можат да се предвидат и често зависат од наследната предиспозиција. Така, на пример, еден пациент не мора да има болка по периферните нерви (иритација или агитација во рацете), но сепак има Morbus Fabry. Честопати се случува пациентите да немаат скоро никакви проблеми со години, затоа што болното таложје на маснотии во лизозомите може да трае долго време пред да се појави болеста со сите свои симптоми. Некои луѓе можат да бидат болни со години без да забележат никакви знаци за болест и оштетување на виталните органи како што се срцето, бубрезите или мозокот.

Честопати е случај да дете или возрасно лице со овие симптоми посетат од 7 до 10 различни специјалисти пред да бидат правилно дијагностицирани, а раната дијагностика е клучот за успешно лекување. Симптомите на Фабри болеста се многу разновидни, а бидејќи болеста е ретка, лекарите честопати овие симптоми ги припишуваат на некои други болести или состојби.

## **Како се дијагностицира болеста на Фабри?**

Бидејќи морбилот Фабри е многу ретка болест и поради многуте симптоми, многу е тешко да се постави вистинската дијагноза. Понекогаш се потребни години пред да се открие болеста. Скринингот на крвта и анализата на гените овозможуваат сигурна дијагноза. Анализата на крвта одредува дали  $\alpha$ -GAL ензимот е доволно активен. Дијагнозата на оваа болест е можна уште пред раѓањето на дете. Колку побрзо некое лице се дијагностицира со Морбус Фабри, толку побрзо може да се лекува со соодветна терапија и со тоа да се спречи оштетување на внатрешните органи.

Анамнезата со клиничка презентација и објективно испитување се прави рутински, но мора да се извршат дополнителни тестови за да се направи точна дијагноза. Понекогаш е многу тешко да се дијагностицира, бидејќи болеста ретко се јавува.

Нарушувања на електролитите и параметрите на бубрежната функција (уреа и креатинин) како и присуството на липидни супстанции во урината може да се забележат при лабораториски анализи.

Поконплексното лабораториско тестирање вклучува мерење на нивото на еден вид гликофинголипид и утврдување на функцијата на ензимот алфа галактозидаза А.

Потребно е темелно кардио испитување со ехосонографија на срцето за да се утврди можното присуство на структурни нарушувања на срцевите залистоци.

Скенер (компјутерска томографија) и нуклеарна магнетна резонанца на мозочните структури се изведуваат за да се утврди можното оштетување на мозочното ткиво. Во случај на мозочен удар и слични манифестации, потребно е темелно невролошко испитување.

Биопсија на промените на кожата заедно со хистопатолошките наоди покажува промени типични за Фабриевата болест.

Ако мајката или таткото имаат болест Фабри, дијагнозата може да се направи и пренатално, со земање примероци од хорионски ресички или со аминокцентеза, но овие процедури носат ризик од спонтан абортус или предвремено раѓање.

### Како се третира болеста на Фабри?

Неодамна е воведена и специфична терапија за оваа болест (терапија со замена на ензимите, односно со употреба на ин витро изработена алфа-галактозидаза А). Нејзиниот долгорочен исход е во фаза на истражување, но двата достапни препарати ветуваат. Подобрувањето на ензимот со фармаколошки носачи во моментот е под истрага на клиничките испитувања. Конвенционалниот третман се состои од ублажување на болката со аналгетици, нефропротекција (користење на инхибитори на ангиотензин-конвертирачки ензим, како и блокатори на рецепторите за ангиотензин), антиаритмички агенси, пејсмејкер или имплантабилен кардиовертер дефибрилатор, дијализа и трансплантација на бубрег.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



MEDIS

