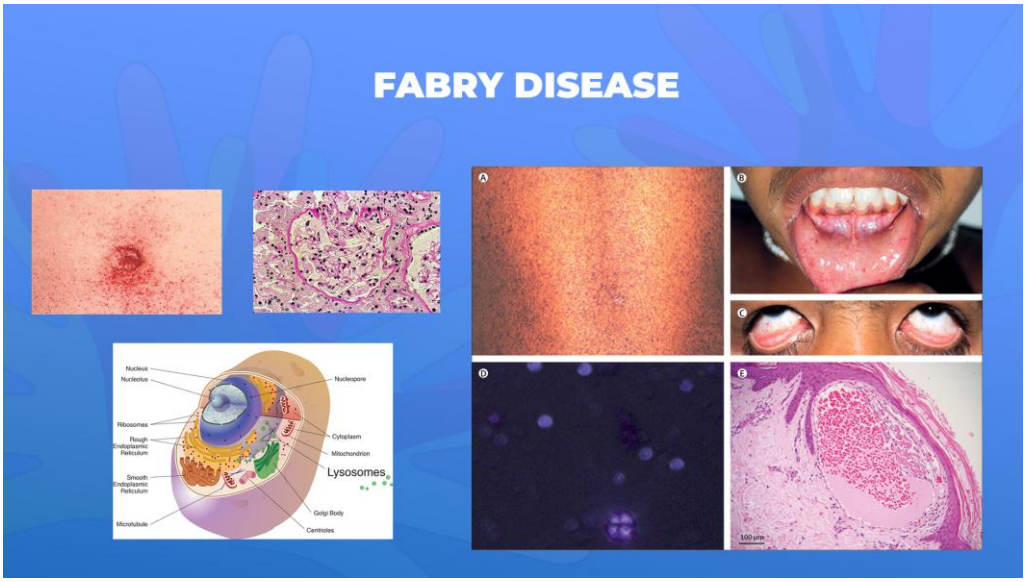
Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Sëmundja Fabri

KNS E75.2 / **Fabry disease**



Sëmundja Fabri gjithashtu quhet edhe Morbus Fabri ose Morbus Anderson – Fabri sipas mjekëve të cilët për herë të parë e kanë përshkruar sëmundjen në vitin 1898. Ajo është sëmundje e rrallë. Trashëguese ku mungon enzima alfa- galaktozidaza A në qelizat e trupit, e cila merr pjesë në shpërbërjen e yndyrnave. Kjo mungesë rezulton në grumbullim të yndyrnave të caktuara në të gjitha enët e gjakut dhe indet e organeve të brendshme. Sëmundja fillon qysh në fëmijërinë e hershme, progredon ngadale gjatë jetës dhe rezulton me dëmtim serioz të veshkave, zemrës dhe sistemin nervor qendror. Sëmundja është e rrezikshme për jetën nëse nuk shërohet, gjer te vdekja vjen në dekadën e katërt apo të pestë të jetës.

Shenjat e sëmundjes te organizma të dryshëm manifestohet në mënyrë të posaçme:

Te burrat. Te përfaqësuesit e gjinisë më të forte, sëmundja Anderson – Fabri, zakonisht fillon të shfaqet në fëmijëri. Shenjat e para janë: dhimbje dhe djegje në ekstremitete, Disa pacientë ankohen në shfaqjen e skuqjes së lëkurës, e cila zakonisht e përfshin sipërfaqen nga kërthiza gjer te gjunjët. Ashtu siç sëmundja progredon ngadalë, simptoma serioze – shqetësim në bark, buçitje në veshë, dhimbje shpine dhe nyje të cilat manifestohen nga mosha 35 gjer 40 vjeç.

Te gratë. Në trupin e gruas, sëmundja shfaq spektër të gjërë të manifestimeve klinike. Gjersa disa paciente nuk janë të vetëdijshëm për problemin e tyre, të tjerat vuajnë nga distrofia e

kornesë, lodhje, çrregullime kardiovaskulare, anhidrozë, çrregullime gastrointestinale, sëmundje të veshkave, dëmtim të syve, çrregullime neurologjike.

T**e fëmijët.** Edhe pse në shumicën e rasteve simptomat e para të sëmundjes shfaqen herët, sëmundja Fabri te fëmijët shpesh mbetet e pa vërrejtur dhe progredon me moshën. Shenjat më të hershme janë dhimbja dhe angiokeratomet, të cilët shpesh paraqiten pas veshëve. Manifestime tjera të sëmundjes te fëmijët e vegjël: tug me vjellje, marramendje, kokëdhimbje, ethe.

Varësisht nga mosha, këto simptoma mund të ndryshojnë. Zhvillimi i sëmundjes dhe paraqitja e simptomave janë plotësisht individuale: ata nuk mund të parashikohen dhe shpesh varren nga predispozicioni gjenetik. Për shembull, një pacient nuk do të thotë patjetër të ketë dhimbje përgjatë nervave periferik (iritim ose agjitim të duarve), por prapë se prapë vuan nga Morbus Fabry. Shpesh ndodh që pacientët të mos kenë asnjë shenjë të sëmundjes me vite të tëra, pasi që grumbullimi i yndyrnave në lizosome mund të zgjasë shumë kohë para se të shfaqet sëmundja me të gjitha simptomat e saj. Disa njerëz mund të jenë sëmurë me vite duke mos vërrejtur asnjë shenjë të sëmundjes dhe të dëmtimit të organeve vitale siç janë zemra, veshkat dhe truri.

Shpesh ndodh fëmija ose njeriu i rritur me këta simptoma të vizitojnë nga 7 gjer në 10 specialistë të ndryshëm para se të vërtetohet diagnoza saktë, kurse diagnostikimi i hershëm është çelsi i shërimit të suksesshëm. Simptomat e sëmundjes Fabri janë shumë të llojllojshme, dhe pasi që sëmundja është e rrallë, mjekët shumë shpesh këta simptoma ia përshkruajnë sëmundjeve apo kondicioneve tjera.

Si diagnostikohet sëmundja Fabri?

Pasi së sëmundja Fabri është shumë e rrallë dhe për shkak të simptomave të shumta, shumë vështirë është të vehet diagnoza e saktë. Ndonjëherë nevojiten vite para se të zbulohet sëmundja. Skriningu i gjakut dhe analiza e gjeneve e mundësojnë diagnozën e saktë. Analiza e gjakut e cakton a është mjaftueshëm aktive enzima a-GAL. Diagnoza e kësaj sëmundje është e mundshme edhe para se lind foshnja. Sa më herët një person diagnostikohet me sëmundjen Fabri aq më shpejtë mund të shërohet me terapi adekuate dhe me këtë të pengohet dëmtimi i organeve të brendshme.

Anameza me prezantimin klinik dhe ekzaminimi objektiv bëhet patjetër, por gjithashtu duhet të bëhen edhe teste shtuese që të përcaktohet diagnoza saktë. Ndonjëherë është shumë vështirë të diagnostikohet, pasi që sëmundja shfaqet shumë rrallë.

Çrregullimi i elektroliteve dhe parametrave të funksionit të veshkave (urea dhe kreatinina) si dhe prezenca e substancave yndyrore në urinë mund të vërrehen gjatë analizave labaratorike.

Testimi laboratorik më kompleks përfshin matjen e nivelit të një lloji glikosfingolipidi dhe përcaktimin e funksionit të enzimës alfa galaktozidaza A.

Nevojitet ekzaminim thelbësor i zemrës me ekosonografi të zemrës që të përcaktohet prezenca e mundshme e çrregullimeve strukturore të valvulave të zemrës.

Skani (tomografia kompjuterike) dhe rezonanca magnetike e strukturave të trurit realizohet që të përcaktohet dëmtimi i mundshëm i trurit. Nëse ndodh sulm në tru apo manifestime të ngjashme, nevojitet edhe ekzaminin i detajuar neurologjik.

Biopsia e ndryshimeve të lëkurës së bashku me raportet histopatologjike tregojnë ndryshime tipike për sëmundjen Fabri.

Nëse nëna ose babai kanë sëmundje Fabri, diagnoza mund të përcaktohet edhe para se lind foshnja, me biopsinë e vileve koriale ose me amniocentezë, por këto procedura bartin rrezik për abort spontan ose lindje të parakohshme.

Si trajtohet sëmundja Fabri?

Pak kohë më parë është implementuar terapi specifike e kësaj sëmundjeje (terapi me zëvendësim të enzimës, në fakt përdorimi i alfa- galaktozidazës A e krijuar in vitro). Efekti afatgjatë është në fazë të hulumtimit, por të dy preparatet që ekzistojnë premtojnë shumë. Përmirësimi i preparatit me bartës farmakologjik për momentin është në analiza klinike. Trajtimi konvencional përbëhet nga trajtimi i dhimbjes me analgjetikë, mbrojtja e veshkave (përdorimi i inkibitorëve të enzimës kovertuese të angiotensinës si dhe blokatorë të receptorit të angiotensinës), preparate antiaritmike, pejsmejkër ose defibrilator implantues, dijalizë dhe transplant të veshkës.