

Fabry tõbi ja insult



Ehitame vaatamata Fabry tõvele paremat tulevikku



Haruldane geneetiline haigus nimega Fabry tõbi võib olla seotud insuldiga. Teabelehe eesmärk on vastata mõningatele küsimustele, mis Fabry tõve kohta tekkida võivad.

Teabeleht ei ole mõeldud arsti nõuannete asendamiseks. Tervishoiutöötajad annavad teavet Fabry tõve ning selle diagnoosimise ja ravi kohta.

Mis on Fabry tõbi?

Fabry tõbi (tuntud ka kui Andersoni-Fabry tõbi) on haruldane pärilik haigus, mis mõjutab 1 meest 40 000 seast ja 1 naist 20 000 seast. Need arvud võivad olenevalt geograafilisest piirkonnast erineda. X-kromosoomil paikneva α -galaktosidaas A (α -Gal A) geeni variant põhjustab ensüümi α -Gal A puudulikkuse või

see ensüüm ei tööta korralikult. Seetõttu ei suuda ensüüm lagundada rasvhappeid, mida nimetatakse glükosfingolipiidideks. Need kogunevad seejärel rakkudesse, põhjustades üha süvenevat elundipuudulikkust ning mitmeid erinevaid sümptomeid.

Millised on sümptomid?

Fabry tõbi on keeruline seisund, mis mõjutab inimesi erineval viisil; iga inimene võib kogeda erinevaid sümptomeid erineva raskusastmega.

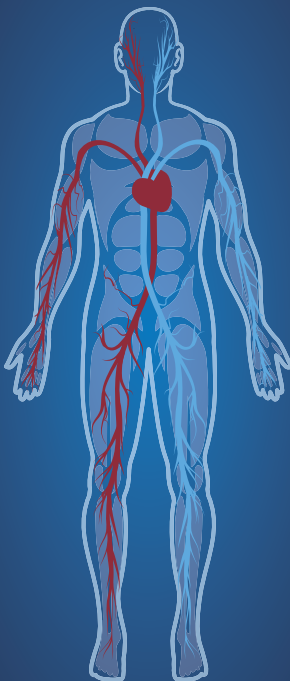
Sageli tekkivad Fabry tõve nähud ja sümptomid (kõigil neid ei teki)

Kuulmisraskused, nagu tinnitus (helin kõrvades) või kuulmiskadu

Võimetus higistada, mis põhjustab omakorda sagedasi palavikke ja võimetust taluda kuumust või füüsilist koormust

Seedetrakti või kõhuprobleemid nagu valu, iiveldus, oksendamine ja kõhulahtisus

Masendus (depressioon) ja väsimus



Arst võib tuvastada muutused silmades, mis tavaliselt ei mõjuta nägemist

Täiskasvanutel on tavaliselt tuvastatud tõsisemaid probleeme, mis mõjutavad haiguse süvenemisel südant, neere või aju (insult ja transitoorne isheemiline atakk või miniinsult)

Angiokeratoomid nahal (väikesed tumepunased sõlmekesed, mis asuvad tasapinnast kõrgemal)

Valu ja põletav tunne kätes ning jalgades

Kuidas võib Fabry tõbi olla seotud insuldiga?

Insult tekib siis, kui ajuosa verevarustus on takistatud. Fabry tõbi võib tekitada muutusi veresoontes ja/või südames, mis võivad tingida ajuosa verevarustuse katkemise.

Insult on tihti Fabry tõve esimene sümptom. Insult võib tekkida noorematel ja vanematel Fabry tõvega inimestel.

Kuidas Fabry tõbe diagnoositakse?

Fabry tõve klassikalised ilmingud on erinevad mittespetsiifilised multisüsteemsed sümptomid, mis tihtilugu kattuvad teiste haiguste kaebustega, mistõttu võivad mõned patsiendid paljudeks aastateks jääda õige diagnoosita.

Fabry tõve kahtluse korral saab haiguse olemasolu määrata lihtsa kuivanud verepleki analüüsiga, millega mõõdetakse ensüümi aktiivsust, ja geneetilise analüüsiga, millega määratakse vigase geeni olemasolu.

Milline on Fabry tõve ravi?

Fabry tõbe ei saa praegu välja ravida. Siiski on olemas ravimeetodid, mis aitavad haiguse süvenemisega toime tulla.

Kahte heakskiidetud Fabry tõve põhist ravi on kirjeldatud järgnevalt.

Ensüümasendusravi <i>(enzyme replacement therapy, ERT)</i>	Fabry tõvega inimestel puudub ensüüm α -Gal A või ei tööta see korralikult. ERT korral varustatakse Fabry tõvega inimesed töötava ensüümiga.
Ravi tšaperoniga <i>(chaperone therapy, CT)</i>	Fabry tõve korral võib ensüüm α -Gal A olla olemas, kuid ei toimi korralikult. CT võib ensüümi toetada ja aidata sellel paremini toimida. Kõikidele patsientidele CT ei sobi, see sobib ainult teatud geenimutatsiooniga patsientidele.

Samas on kättesaadav täiendav ravi, mis pole omane ainult Fabry tõvele; see aitab sümptomitega toime tulla. Kui teil tekib insult, siis võite saada ravi korduva insuldi tekkeriski vähendamiseks (profülaktika).

Fabry tõve päriliku loomuse tõttu ei mõjuta diagnoosi saamine mitte ainult ühe inimese tervist, vaid võib mõjutada terve pere tervist. Kui Fabry tõve diagnoos leiab kinnitust, hindab arst või tervishoiutöötaja perekondlikku anamneesi (seda nimetatakse ka sugupuu analüüsiks), et määrata selle seisundi tekkeriski perekonnaliikmetel.

Kust on võimalik leida teavet ja nõuandeid?

Kõikidele nendele, kes muretsevad Fabry tõve tekkeriski pärast, on palju erinevaid andmeallikaid, kust infot otsida, ja inimesi, kellega nõu pidada.

Tervishoiutöötajad annavad teavet Fabry tõve ning selle diagnoosimise ja ravi kohta.

Geneetikud on vastava väljaõppe saanud spetsialistid, kes töötavad geneetilisi haigusi põdevate inimeste ja nende perekondadega. Nende eesmärk on pakkuda inimestele vajalikku teavet ja toetust, et patsient saaks oma tervise osas ise teadlikke otsuseid langetada ning plaane koostada.

Lisainfo aadressil: <https://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus>

Rohkem infot haiguse kohta www.fabry.ee

Kasutatud kujutised on mõeldud ainult näitlikustamiseks ja neil toodud modellid ei ole mitte mingil viisil Fabry tõvega seotud.

Copyright 1995-2023 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Kõik õigused kaitstud.

Materjali valmistas: Takeda Pharma AS, Järve 2, 11314 Tallinn, Eesti,
<https://www.takeda.com/et-ee/>, ee.info@takeda.com, +372 617 7669

Töö number: VV-MEDMAT-80947, töö valmimise aeg: jaanuar 2023

