

## Hastalar için bilgi



# GÖRÜNÜR GİZLİ

**Fabry hastalığı**  
kendini çeşitlilikle gizler

**Fabry hastalığı** ile ilgili daha fazla bilgiyi aşağıdaki sayfalarda bulabilirsiniz:

- Fabry hastalığı hakkında bilgiler, [fabry-wissen.de](http://fabry-wissen.de)
- Fabry hastalığına ilişkin uluslararası ağ, [fabrynetwork.org](http://fabrynetwork.org)
- Fabry merkezleri Almanya, [fabry-selbsthilfegruppe.de/fabry-zentren](http://fabry-selbsthilfegruppe.de/fabry-zentren)

**Herhangi bir sorunuz varsa lütfen doktorunuza danışınız.**

## FABRY HASTALIĞI KOMPAKT

### Nedeni

- Doğuştan depo hastalığı
- Her bir hücre içindeki spesifik alt yapılarıdaki belirli bir enzimin eksikliği, lizozomlar olarak adlandırılır

### Hastalığın sıklığı

- Erkeklerde 40.000 kişiden 1'i
- Kadınlarda 20.000 kişiden 1'i

### Temel belirtileri

- El ve ayaklarda ağrılı yanma hissi
- Terlemenin azalması veya yok olması
- Kırmızımsı mor deri döküntüleri
- Mide bağırsak şikayetleri

- Kısıtlı böbrek fonksiyonu
- Kalp ritim bozuklukları
- 55 yaş altında inmeler

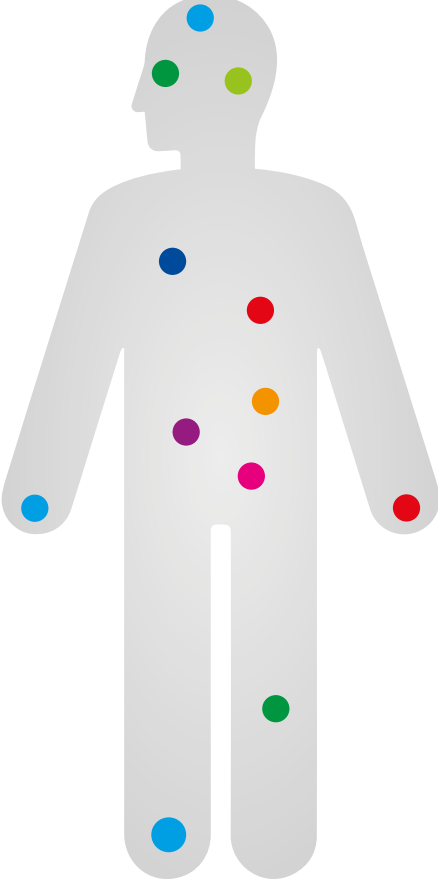
### Teşhis

- Erkekler: Kan tahlili
- Kadınlar: Gen analizi

### Tedavi seçenekleri

- Enzim replasman tedavisi (infüzyon)
- Şaparon tedavisi (kapsüller)

# FABRY HASTALIĞININ BELİRTİLERİ



## Beyin

- İnme

## Ruhsal şikayetler

- Yorgunluk, isteksizlik
- Kafa karışıklığı
- Depresyonlar

## Sinir sistemi

- El ve ayaklarda ağrılı yanma hissi
- Diğer vücut bölgelerine yayılan ağrı
- Eklem ağrıları
- Baş ağrısı

## Gözler

- Göz tutulumu/katarakt
- Damarların değişmesi

## Kas-iskelet sistemi

- Koordinasyonsuz yürüme
- Hareket bozuklukları

## Kulaklar

- İşitme kaybı
- Kulak çınlaması (Tinnitus)
- Baş dönmesi

## Akciğer

- Nefes darlığı
- Islık şeklinde nefes sesleri

## Kalp

- Parmaklarda ve bazen ayak parmaklarında beyaz veya mavi renk alma

## Böbrek

- Sık idrara çıkma
- İdrarda protein atılımı (güçlü köpük oluşumu ile tanınabilir)

## Sindirim yolu

- Ağrılar
- İshal
- Bulantı, kusma

## Kan damarları

- Parmaklarda ve bazen ayak parmaklarında beyaz veya mavi renk alma

## Deri

- Küçük, koyu kırmızı deri topaklanmaları
- Ödemler (su tutma nedeniyle şişmeler)
- Kuru deri, terlemenin azalması veya yok olması
- Isıya duyarlılık, ateş

