

:: Fabryn tauti

Orpha number: ORPHA324

YHTEENVETO

Perinnöllinen, etenevä monen elimen lysosomaalinen kertymäsairaus, johon kuuluu hermoston, munuaisten, sydämen ja verenkiertoelimien, sisäkorvan oireita. Taudin kliininen kuva on laaja vaihdellen heterotsygoottien naisten lieväoireisista hemitsygoottien miesten vaikeisiin tautimuotoihin, jotka johtuvat alfa-galaktosidaasi A-aktiivisuuden täydellisestä puutteesta. Tautiin kuuluvat erilaiset neurologiset (aivoverenkiertohäiriöt, neuropaattinen kipu), ihon (angiokeratooma), munuaisten (proteinuria ja munuaisten vajaatoiminta), sydämen (kardiomyopatia ja rytmihäiriöt) ja sisäkorvan oireet. Naispotilailla oireet vaihtelevat hyvin lievistä vaikeisiin.

Tavallinen varhainen oire on jatkuva polttava tai pistelevä puutumisen tunne ja ajoittaiset tuskallisen polttavat kipukohtaukset. Kipu voi lieventyä aikuisena. Hikoilun vähentyminen voi aiheuttaa kuumuuden ja liikunnan harjoittamisen kestättömyyttä. Muita oireita ovat sarveiskalvomuutokset, tinnitus, jatkuva väsymys, sydänsairaudet (hypertrofinen kardiomyopatia, rytmihäiriöt, rasisurintakipu), aivoverenkierron häiriöt (halvaukset, TIA), hengenahdistus ja munuaistoimintojen asteittainen heikentyminen.

Fabryn tauti on X-kromosomissa periytyvä glykosfingolipidimetabolian häiriö, joka johtuu lysosomaalista alfa-galaktosidaasi A-entsyymiä koodaavan GLA-geenin mutaatioista. Ne johtavat entsyymien vajaan tai puuttuvaan aktiivisuuteen, joka aiheuttaa globotriaosylkeramidin (Gb3) kertymisen lysosomeihin. Diagnoosi perustuu hemitsygooteilla miehillä alfa-galaktosidaasi A:n puutteeseen. Naisen heterotsygotian toteamiseen tarvitaan geenitestausta.

Hoitona on puuttuvan entsyymien korvaushoito. Puutteellista entsyymien toimintaa korjaavat lääkkeet (kaitsijaproteiinihoito) ovat kliinisissä tutkimuksissa. Oireenmukainen hoito koostuu kipulääkkeistä, munuaisten suojauksesta, keinomunuaishoidosta ja munuaisten siirrosta sekä sydämen rytmihäiriöiden hoidosta. Ilman hoitoa elinvauriot etenevät iän myötä, heikentäen elämän laatua ja lyhentäen elinaikaennustetta miehillä 20 ja naisilla 10 vuotta muuhun väestöön verrattuna. Ilmaantuvuudeksi on raportoitu 1/80 000 elävänä syntyneitä. Kun huomioidaan taudin myöhään alkavat muodot, esiintyvyydeksi on arvioitu noin 1/3000.



Asiantuntija:

Prof. Dominique GERMAIN

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: March 2012

Translation updated: December 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

