



LIZOSOMALNE CHOROBY SPICHRZENIOWE I ICH OBJAWY

● choroba Fabry'ego

- zawroty głowy
- zmętnienie rogówki i soczewki
- zahamowanie potliwości
- angiokeratoma
- bóle stawów
- obrzęk limfatyczny

- udar lub TIA
- niedosłuch
- kardiomiopatia przerostowa
- niewydolność nerek
- neuropatia obwodowa

Rodzaj objawów i ich nasilenie są indywidualne.

● choroba Gauchera

- powiększający się obwód brzucha oraz dyskomfort w jamie brzusznej
- duszność
- bóle kostne ostre i przewlekłe
- upośledzenie tempa wzrastania

- deformacje kostne i złamania patologiczne
- przewlekłe zmęczenie i osłabienie
- skłonność do krwawień i siniaków
- skłonność do infekcji

Rodzaj objawów i ich nasilenie są indywidualne.

● zespół Huntera

- kifoza/skolioza
- wada zastawki
- ręka szponiasta
- zespół cieśni nadgarstka
- objawy szkieletowe
- powiększona wątroba/śledziona
- przepuklina brzuszna/operacja naprawcza
- utrata słuchu
- adenoidektomia/adenotonsillektomia z powodu przewlekłych infekcji

- zapalenie ucha środkowego
- tympanostomia
- objawy ze strony układu oddechowego
- rysy twarzy
- opóźnienia w rozwoju
- problemy behawioralne
- zabiegi chirurgiczne
- powiększony język

Rodzaj objawów i ich nasilenie są indywidualne.

Więcej informacji pomocnych w diagnostyce wskazanych chorób można uzyskać na stronie internetowej

www.saventic.com

Występowanie wymienionych objawów powinno wzbudzić czujność i skłonić do skierowania do dalszej diagnostyki oraz obserwacji przez specjalistę w danej chorobie w celu wykluczenia lub potwierdzenia choroby.

Materiał dla lekarzy, przygotowany z inicjatywy i sponsorowany przez Takeda. Nr materiału C-APROM/PL/GD/0005, 02/2022

Copyright© 2022 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Wszystkie prawa zastrzeżone. Wszystkie znaki handlowe są własnością ich prawowitych właścicieli.

Takeda Pharma Sp. z o. o. ul. Prosta 68, 00-838 Warszawa, tel.: + 48 22 608 13 00, faks: + 48 22 608 13 03, www.takeda.com/pl-pl/

Referencje: 1. Lidove et al. In: Mehta et al., editors. Fabry disease: perspectives from 5 years of FOS Oxford: Oxford PharmaGenesis, 2006; 2. MacDermot KD et al. 3. Bouwman MG et al. J Inherit Metab Dis 2012;35:891-8; 4. Bierer G et al. Respiration 2005;72:504-11; 5. Sodi et al. In: Mehta et al., editors. 2006; 6. Morier AM et al. 7. Keshav et al. In: Mehta et al., editors. 2006; 8. Linhart et al. In: Mehta et al., editors. 2006; 9. Ginsberg. In: Mehta et al., editors. 2006; 10. Schiffman and Moore. 11. Keilmann et al. In: Mehta et al., editors. 2006; 12. Aubert, Barbey, et al. In: Mehta et al., editors. 2006; 13. Mollner et al. In: Mehta et al., editors. 2006; 14. Hopkin 15. Mehta A et al. Eur J Clin Invest 2004;34:236-42. J Med Genet 2001;38:750-60; al. Optometry 2010;81:437-49; In: Mehta et al., editors. 2006; et al. Ped Res 2008;64:550-5; 16. Mendelsohn NJ et al. Genet Med 2010; 12 (12): 816-822. 2. Cullen KA et al. National Health Statistics Reports 2009; 11: 1-28. 3. Bhattacharyya N et al Otolaryngol Head Neck Surg. 2010; 143(5): 680-684. 4. Wraith JE et al. Genet Med 2008; 10(7): 508-516. 5. Keilmann A et al. J Inherit Metab Dis 2012; 35: 343-353. 6. Link B et al. Orthop Rev 2010; 2(e16): 56-64. 7. Kampmann C et al. J Pediatr 2011; 159(2): 327-331. 17. Hasiński P. et al. Choroba Gauchera - zalecenia dotyczące rozpoznawania, leczenia i monitorowania. Acta Haematologica Polonica 2017; 48: 222-261. 18. Kerem M. Pulmonary function abnormalities in type 1 Gaucher disease. Eur Resp J 1996; 9:340-345.

Takeda