

MALATTIA DI FABRY CHECK LIST DEI SINTOMI

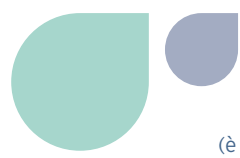
Proposta di discussione
con il medico

La malattia di Fabry è una malattia ereditaria rara trasmissibile dai genitori ai figli. È causata da una mutazione nel gene preposto al controllo di un enzima essenziale all'interno delle cellule organiche che può comportare un danno progressivo dell'organismo, tra cui reni e cuore.

POTREBBE AVERE LA MALATTIA DI FABRY?

Ogni paziente con malattia di Fabry può essere affetto in modo diverso, pertanto, potrebbe manifestarsi in gradi e combinazioni di sintomi differenti. Questa lista di controllo è una raccolta di alcuni dei segni o sintomi tipici della malattia di Fabry che può stampare e portare al proprio medico qualora dovesse manifestare alcuni o una combinazione di questi sintomi.

Compili gentilmente la lista di controllo, fornendo quanti più dettagli possibili per aiutare il Suo medico.






Sintomi
(è possibile selezionare più di un'opzione)

Anamnesi familiare di questo sintomo
(indicare il familiare interessato)

	Sì	No	
 OCCHIO Opacità corneale dell'occhio, senza interessamento della vista		
 ORECCHIO Perdita dell'udito Ronzio nelle orecchie		
 CUTE Piccole macchie cutanee di colore da rosso a blu tra l'ombelico e le ginocchia (angiocheratoma) Riduzione della sudorazione Intolleranza a caldo e freddo		
 DOLORE NEUROPATICO Sensazione di bruciore alle mani o a i piedi		
 AFFATICAMENTO Stanchezza o affaticamento		
 APPARATO GASTROINTESTINALE Crampi addominali Frequenti movimenti intestinali poco dopo avere mangiato Diarrea Nausea		
 GENERALE Depressione		

Oltre ai segni e sintomi comuni riportati sul retro, vi sono altri sintomi più gravi che possono indicare la presenza della malattia di Fabry. Questi sintomi insorgono nel tempo a seguito del progressivo accumulo di una sostanza grassa chiamata Gb3 nelle cellule e nei tessuti. Se non trattati, potrebbero indurre un deterioramento degli organi vitali e la comparsa di condizioni gravi, talvolta potenzialmente letali. Alcune di queste condizioni potrebbero esserLe state riscontrate da un altro medico.

Compili gentilmente la checklist, fornendo quanti più dettagli possibili al Suo medico.

	Sintomi (è possibile selezionare più di un'opzione)		Anamnesi familiare di questo sintomo (indicare il familiare interessato)
	Sì	No	
RENI			
 Disturbi renali inspiegabili		
Proteinuria (eccesso di proteine nell'urina)		
Dialisi		
CUORE			
 Disturbi cardiaci inspiegabili, tra cui cambiamenti nella forma e nella funzionalità (ingrossamento del ventricolo sinistro)		
Angina		
Aritmia o battito cardiaco irregolare		
Attacco di cuore		
Intolleranza all'attività fisica		
CERVELLO			
 Ictus		
Capogiri		

Se presenta altri sintomi non inclusi tra quelli sopra elencati e di cui vorrebbe discutere con il Suo medico, **La invitiamo ad annotarli qui sotto:**

Se ha manifestato una combinazione dei sintomi sopra elencati o un altro medico Le ha riscontrato una qualsiasi di queste condizioni, è possibile che Lei soffra della malattia di Fabry. Si precisa che alcuni e una combinazione di questi sintomi non determinano una diagnosi di malattia di Fabry. La invitiamo a parlarne con il Suo medico per una consulenza più approfondita.

Consulti il Suo medico per ulteriori informazioni

[Per maggiori informazioni, visiti il sito MallatiadiFabry.it](http://MallatiadiFabry.it)