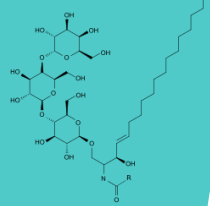
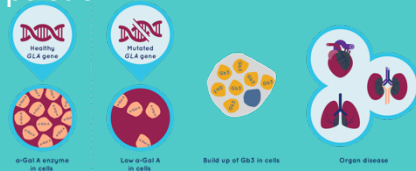


Onwerkzaam enzym

De ziekte van Fabry is een stofwisselingsziekte die behoort tot de lysosomale stapelingsziekten. De lysosomen breken met behulp van enzymen de afvalstoffen de cel af of recyclen deze. Bij de ziekte van Fabry is één van deze enzymen (α -galactosidase-A) niet goed werkzaam, waardoor een vetachtige substantie zich ophoopt in spiercellen, vaatwandcellen en zenuwcellen. Door deze ophoping zullen er op den duur complicaties in verschillende organen optreden.



Verschijnselen

- pijn aan handen en voeten
- rode/paarse plekjes op de huid
- oogafwijkingen en gehoorverlies
- maag- en darmklachten
- verstoorde nierfunctie
- hartproblemen
- problemen tijdens lichamelijke inspanning
- vermoeidheid
- neurotische pijn
- weinig tot niet transpireren



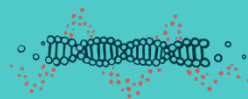
De ziekte van



Pauline van Ginkel, MST

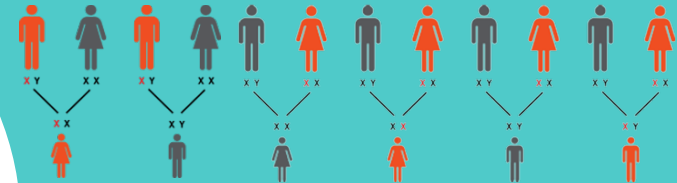
Diagnose

De diagnose kan worden vastgesteld door middel van bloedonderzoek. Er wordt gekeken naar de activiteit van het enzym (α -galactosidase- A) en de stapeling (concentratie van lysoGb3 in het bloed). Ook kan de diagnose bevestigd worden door middel van DNA-onderzoek van het GLA-gen.



Erfelijkheid

De ziekte van Fabry is erfelijk en ontstaat door een mutatie van het GLA-gen. Dit gen ligt op het X-chromosoom (één van de geslachtschromosomen). Zonen en dochters van een vrouw met een mutatie hebben een kans van 50% om de erfelijke aanleg te erven. Wanneer een man met de mutatie kinderen krijgt, krijgen alle dochters de erfelijke aanleg voor de ziekte van Fabry, maar kunnen zijn zonen de ziekte niet erven.



Behandeling

De ziekte van Fabry is niet te genezen. Het doel van de behandeling is om de kenmerken te verminderen. Mensen kunnen bijvoorbeeld het enzym (α -galactosidase- A) toegediend krijgen via een infuus. Daarnaast kan er pijnstilling en medicijnen tegen nierfalen worden toegediend.

