Informacja prasowa

26.03.2024

**Choroba Fabry’ego może skrócić życie nawet o 20 lat. Pacjenci żyją w bólu**

**Choroba Fabry’ego uszkadza mózg i serce. Niespecyficzność objawów sprawia, że pacjenci czekają na diagnozę nawet kilkanaście lat. Symptomami są m.in. przeszywający ból rąk i nóg, zaburzenia termoregulacji czy szumy uszne. Chociaż zarówno kobiety, jak i mężczyźni mogą cierpieć na to schorzenie, u mężczyzn objawy pojawiają się wcześniej i przebiegają z większym nasileniem. Niepodjęcie odpowiedniego leczenia może skrócić życie pacjentów nawet o 20 lat. Kwiecień jest miesiącem świadomości choroby Fabry’ego.**

Osoby cierpiące na chorobę Fabry’ego często umierają przedwcześnie, nawet przed 50. rokiem życia. Powodem jest akumulacja szkodliwych lipidów w różnych tkankach i organach, wynikająca z mutacji w jednym z genów. Prowadzi to do poważnych komplikacji, takich jak kardiomiopatia, arytmia, niewydolność serca, udary, problemy z koncentracją i bóle głowy. Wczesne wykrycie i leczenie mogą znacząco zredukować ryzyko tych poważnych powikłań. Choroba ta należy do grupy ultrarzadkich, dotykając globalnie 1 na 170 tys. osób w populacji rasy białej, choć faktyczna liczba przypadków może być niedoszacowana z powodu trudności w diagnostyce.

**Szukanie diagnozy może być wyczerpujące**

Początkowe objawy choroby mogą być mylące, a pacjenci często borykają się z nietrafnymi diagnozami i nieefektywnymi terapiami leczniczymi. Po wizytach u kolejnych lekarzy powoli tracą nadzieję na uzyskanie właściwego rozpoznania i wyeliminowania bolesnych symptomów. Dlaczego postawienie diagnozy jest tak problematyczne?

— *Diagnozowanie, szczególnie w kontekście chorób rzadkich, jak choroba Fabry'ego, jest wyzwaniem z kilku powodów. Jednym z nich jest niespecyficzność wczesnych objawów, które często charakteryzują także inne, bardziej powszechne schorzenia. To sprawia, że mniej oczywiste diagnozy są rozważane dopiero w dalszej kolejności, co przedłuża proces ich rozpoznania. Chociaż postęp medyczny i technologiczny pozytywnie wpływa na czas diagnostyki, lekarze nadal często mają ograniczoną wiedzę na temat tzw. chorób sierocych. To właśnie dlatego tak istotne jest szerzenie świadomości o tych schorzeniach, których objawy często realnie utrudniają normalne funkcjonowanie pacjentów, a nieleczone mogą wpływać na długość i jakość życia - tak właśnie jest w przypadku choroby Fabry’ego* — tłumaczy prof. Michał Nowicki, specjalista z Fundacji Saventic, która bezpłatnie pomaga w diagnostyce chorób rzadkich.

Ważne jest, by osoby zmagające się z nietypowymi objawami, takimi jak silny ból kończyn, zmęczenie, problemy z sercem czy charakterystyczna wysypka, nie bagatelizowały swoich dolegliwości i jak najszybciej skonsultowały się z lekarzem.

**Trafna diagnoza to początek nowej drogi**

Aby dokładnie zdiagnozować chorobę Fabry'ego, kluczowe jest łączenie danych z obserwacji klinicznych oraz wyników badań laboratoryjnych. Choroba Fabry’ego wynika z mutacji w genie GLA, która powoduje zbyt niską aktywność jednego z enzymów.

— *Niedobór enzymu alfa-galaktozydazy A sprawia, że substancje tłuszczowe nie są odpowiednio usuwane z organizmu i gromadzą się w komórkach, co jest główną przyczyną występujących objawów. Gdy badania laboratoryjne wskazują na zredukowaną aktywność tego enzymu, konieczne jest wykonanie dodatkowych testów genetycznych w celu potwierdzenia diagnozy. Chociaż choroba Fabry`ego występuje zarówno u mężczyzn, jak i kobiet, jej przebieg jest cięższy i objawy pojawiają się w młodszym wieku u osób płci męskiej. Wykonanie badań genetycznych jest szczególnie ważne w przypadku kobiet, które, choć mogą być nosicielkami mutacji, często mają aktywność wskazanego enzymu w normie. W takiej sytuacji tylko testy genetyczne rozwieją wszelkie wątpliwości* — dodaje prof. Michał Nowicki z Fundacji Saventic.

Leczenie choroby Fabry’ego opiera się na wdrożeniu terapii enzymatycznej zastępczej. Polega ona na dostarczeniu do organizmu pacjenta enzymu, którego mu brakuje. Proces ten umożliwia rozkład zgromadzonych lipidów i przywrócenie funkcji organów do normy pod warunkiem, że nie zostały one trwale zniszczone. Terapia może sprawić, że postęp choroby zostanie zahamowany, co daje pacjentom szansę na aktywne i pełne życie.

W obliczu wyzwań diagnostycznych i terapeutycznych, z jakimi wiąże się choroba Fabry'ego, niezwykle istotne jest kontynuowanie badań nad nowymi metodami leczenia oraz poprawą dostępności istniejących terapii. Warto o tym mówić szczególnie w kwietniu, czyli miesiącu świadomości o tej chorobie.

**O fundacji Saventic**

Fundacja Saventic powstała z myślą o pacjentach, którzy przez wiele miesięcy lub lat pozostają niezdiagnozowani i poszukują właściwego specjalisty lub ośrodka medycznego. Głównym zadaniem organizacji jest wspieranie szybszej diagnostyki chorób rzadkich. W tym celu Fundacja stworzyła i bezpłatnie udostępnia aplikację, przez którą pacjent może bezpiecznie przesłać kwestionariusz oraz dane medyczne. Otrzymane dokumenty są analizowane zarówno przez innowacyjne algorytmy sztucznej inteligencji, jak i konsylium lekarskie wyspecjalizowane w zakresie chorób rzadkich.

Kontakt dla mediów:

Aleksandra Sykulska

Tel: +48 796 990 064

E-mail: aleksandra.sykulska@goodonepr.pl

Ewelina Jaskuła

Tel: +48 665 339 877

E-mail: ewelina.jaskula@goodonepr.pl