

# 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.**

	<b>Sintomi</b> (è possibile selezionare più di un'opzione)	<b>Anamnesi familiare di questo sintomo</b> (indicare il familiare interessato)
 <b>OCCHIO</b> Opacità corneale dell'occhio, senza interessamento della vista	Sì    No	.....
 <b>ORECCHIO</b> Perdita dell'udito Ronzio nelle orecchie	Sì    No	..... .....
 <b>CUTE</b> Piccole macchie cutanee di colore da rosso a blu tra l'ombelico e le ginocchia (angiocheratoma) Riduzione della sudorazione Intolleranza a caldo e freddo	Sì    No	..... ..... .....
 <b>DOLORE NEUROPATICO</b> Sensazione di bruciore alle mani o a i piedi	Sì    No	.....
 <b>AFFATICAMENTO</b> Stanchezza o affaticamento	Sì    No	.....
 <b>APPARATO GASTROINTESTINALE</b> Crampi addominali Frequenti movimenti intestinali poco dopo avere mangiato Diarrea Nausea	Sì    No	..... ..... ..... .....
 <b>GENERALE</b> Depressione	Sì    No	.....

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.**

	<b>Sintomi</b> (è possibile selezionare più di un'opzione)		<b>Anamnesi familiare di questo sintomo</b> (indicare il familiare interessato)
	Sì	No	
<b>RENI</b>			
 Disturbi renali inspiegabili			.....
Proteinuria (eccesso di proteine nell'urina)			.....
Dialisi			.....
<b>CUORE</b>			
 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			.....
<b>CERVELLO</b>			
 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**