

FABRYS SJUKDOM

SYMPTOM

CHECKLISTA








Att användas vid diskussion
din läkare

Fabrys sjukdom är en ovanlig, ärftlig sjukdom som kan föras vidare från föräldrar till barn. Den orsakas av en mutation i genen som kontrollerar ett viktigt enzym i kroppens celler och kan leda till progressiv skada på kroppen, inklusive njurarna och hjärtat.

KAN DU HA FABRYS SJUKDOM?

Varje patient med Fabrys sjukdom kan påverkas på olika sätt och därför kan man uppleva varierande grader och kombinationer av symtom. Den här checklistan samlar några av de typiska tecknen eller symtomen på Fabrys sjukdom. Skriv ut checklistan och ta med den till läkaren om du upplever ett eller flera av dessa symtom.

Fyll i checklistan och ge så mycket information som möjligt för att hjälpa läkaren.




	Symtom (du kan välja flera)	Familjehistorik för det här symtomet (ange vilken släkting som har det)
 ÖGONEN Grumlad hornhinna, utan att det påverkar din syn	Ja Nej
 ÖRONEN Hörselnedsättning Pipande i öronen	Ja Nej
 HUDEN Små blå eller röda prickar på huden mellan naveln och knäna (angiokeratom) Minskad svettning Intolerans mot värme eller kyla	Ja Nej
 NEUROPATISK SMÄRTA Brännande känsla i händer Brännande smärta i fötter	Ja Nej
 TRÖTTHET Trötthet eller utmattning (som kan vara extrem)	Ja Nej
 MAG-TARMKANALEN Kramp i magen Frekvent avföring strax efter en måltid Diarré Illamående	Ja Nej
 ALLMÄNT Depression	Ja Nej

Utöver de vanliga tecken och symtom som du ser på nästa sida finns det fler allvarigare symtom som kan vara tecken på Fabrys sjukdom. Dessa symtom uppstår över tid till följd av en gradvis ansamling av en fettsubstans som kallas Gb₃ i celler och vävnader. Om det inte behandlas, kommer viktiga organ så småningom att brytas ned och svåra, ibland livshotande, tillstånd kan uppstå.

Fyll i checklistan och ge så mycket information som möjligt för att hjälpa läkaren.

Symtom
(du kan välja flera)

Familjehistorik för det här symtomet
(ange vilken släkting som har det)

	Ja	Nej
 NJURAR		
Oförklarliga njurproblem	
Proteinuri (för mycket protein i urinen)	
Dialys	
 HJÄRTAT	Ja	Nej
Oförklarliga problem med hjärtat, inklusive förändringar i struktur och funktion (förstoring av vänster kammare)	
Kärlkramp	
Arytmi eller oregelbundna hjärtslag	
Hjärtattack	
Intolerans mot träning	
 HJÄRNAN	Ja	Nej
Stroke	
Yrsel	

Om du har några andra symtom än de som nämns ovan som du vill diskutera med din läkare **så kan du anteckna dessa nedan:**

Om du har en kombination av symtomen ovan, eller om en läkare har talat om för dig att du har några av dessa symtom, är det möjligt att du har Fabrys sjukdom. Tänk på att dessa symtom inte nödvändigtvis behöver innebära att du har Fabrys sjukdom. Prata med din läkare för att få råd.

Be läkaren om mer information.

[Gå till Fabrys-sjukdom.info](http://Fabrys-sjukdom.info) för mer information.