



La malattia di Fabry si presenta principalmente con sintomi renali, cardiaci e neurologici

## MALATTIA DI FABRY - ETÀ ADULTA<sup>1-3</sup>



RENALI



CARDIACI



NEUROLOGICI



DERMATOLOGICI



GASTROINTESTINALI



OFTALMOLOGICI

### RENALI



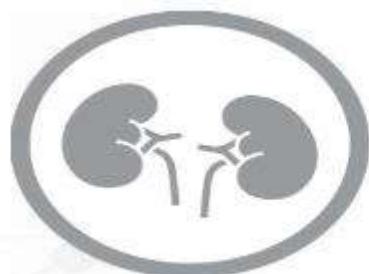
- **Microalbuminuria/proteinuria**
- **Riduzione del GFR**
- **Insufficienza renale e dialisi**





La malattia di Fabry si presenta principalmente con sintomi renali, cardiaci e neurologici

## MALATTIA DI FABRY - ETÀ ADULTA<sup>1-3</sup>



RENALI



CARDIACI



NEUROLOGICI



DERMATOLOGICI



GASTROINTESTINALI



OFTALMOLOGICI

### CARDIACI

- **Cardiomiopatia ipertrofica**
- **Disturbi della conduzione**
- **Disfunzioni valvolari**
- **Infarto**



La presentazione clinica e coinvolgimento d'organo dipendono dal fenotipo e dallo stato di avanzamento della malattia.





La malattia di Fabry si presenta principalmente con sintomi renali, cardiaci e neurologici

## MALATTIA DI FABRY - ETÀ ADULTA<sup>1-3</sup>



RENALI



CARDIACI



NEUROLOGICI



DERMATOLOGICI



GASTROINTESTINALI



OFTALMOLOGICI

### NEUROLOGICI

- **Acroparestesia in adolescenza**
- **TIA e ictus giovanile**
- Tinnito e ipoacusia
- Vertigini





Le varianti con coinvolgimento del sistema nervoso centrale (tipo 2 e tipo 3) primario si manifestano meno frequentemente<sup>1</sup>

## FENOTIPI DELLA MALATTIA<sup>2</sup>

	<b>TIPO 1</b>	<b>TIPO 3</b>	<b>TIPO 2</b>
<b>COINVOLGIMENTO DEL SISTEMA NERVOSO CENTRALE</b>	<b>NON NEUROPATICO</b>	<b>NEUROPATICO CRONICO</b>	<b>NEUROPATICO ACUTO</b>
<b>ETÀ DI ESORDIO</b>	INFANTILE-ADULTA (PUÒ ESSERE ASINTOMATICA)	INFANTILE-ADOLESCENZIALE	NEONATALE-INFANTILE
<b>ASPETTATIVA DI VITA MEDIA (SENZA TRATTAMENTO)</b>	NELLA NORMA O QUASI NORMALI	DALL'INFANZIA ALL'ETÀ ADULTA	< 2 ANNI
<b>DISTRIBUZIONE DEI FENOTIPI</b>	90-95%	5-10%	





Le manifestazioni cliniche della malattia sono estremamente variabili, anche fra portatori della stessa mutazione genetica<sup>1-2</sup>

## MALATTIA DI GAUCHER DI TIPO 1 – ETÀ ADULTA<sup>3</sup>



SCHELETRICI



VISCERALI



EMATOPOIETICI



GENERALI

### SCHELETRICI

- Dolore osseo cronico
- Deformità a fiasca di Erlenmeyer
- Crisi ossee acute
- Infiltrazione del midollo osseo
- Osteopenia
- Osteonecrosi
- Frattura ossea spontanea
- Collasso articolare





Le manifestazioni cliniche della malattia sono estremamente variabili, anche fra portatori della stessa mutazione genetica<sup>1-2</sup>

## MALATTIA DI GAUCHER DI TIPO 1 – ETÀ ADULTA<sup>3</sup>



SCHELETRICI



VISCERALI



EMATOPOIETICI



GENERALI

### VISCERALI

- Epatomegalia
- Splenomegalia





Le manifestazioni cliniche della malattia sono estremamente variabili, anche fra portatori della stessa mutazione genetica<sup>1-2</sup>

## MALATTIA DI GAUCHER DI TIPO 1 – ETÀ ADULTA<sup>3</sup>



SCHELETRICI



VISCERALI



EMATOPOIETICI



GENERALI

### EMATOPOIETICI

- **Anemia**
- **Trombocitopenia**
- **Ecchimosi ed emorragia spontanea**
- **Menorragia, emorragia postpartum**



Le manifestazioni cliniche della malattia sono estremamente variabili, anche fra portatori della stessa mutazione genetica<sup>1-2</sup>

## MALATTIA DI GAUCHER DI TIPO 1 – ETÀ ADULTA<sup>3</sup>



SCHELETRICI



VISCERALI



EMATOPOIETICI



GENERALI

### GENERALI

- Spossatezza
- Sazietà precoce
- Dolore addominale