

MALATTIA DI FABRY:
Approccio Multidisciplinare
Alla Diagnosi ed alla Terapia

Milano, 21.9.2019

Dr Alessandro PINI
Centro di CardioGenetica
IRCCS Policlinico San Donato

SINERGIA DI SERVIZIO
PER UNA MALATTIA RARA
Malattia di Fabry

Alessandro Pini
Centro di Cardiogenetica Vascolare
Policlinico San Donato



I.R.C.C.S. Policlinico
San Donato

Gruppo San Donato

Le manifestazioni cliniche [7] a esordio precoce (in età giovanile e sino alla terza decade di vita) comprendono (Fig. 3):

- **manifestazioni neurologiche** tipo acroparestesia (dolore costante e urente, formicolio a mani e piedi, non responsivo agli antidolorifici generici, qualche volta scatenato da febbre, esercizio fisico, caldo, fatica, stress e cambiamenti climatici), l'intolleranza al caldo e le "crisi di Fabry" (dolore intenso centripeto che inizia alle mani e ai piedi, di durata transitoria o prolungato per settimane, responsivo agli analgesici generici);
- **manifestazioni cutanee** (angiocheratomi): caratteristiche lesioni cutanee causate dall'accumulo di glicosfingolipidi sulla parete dei piccoli vasi con successiva ectasia e ipercheratosi. localizzate soprattutto allo scroto, al pene e alla zona cutanea compresa tra l'ombelico e le ginocchia, che non impallidiscono alla compressione e appaiono come piccole tumefazioni coniche, di colore che va dal rosso scuro al blu-nero; ipoidrosi o anidrosi;
- **manifestazioni oculari**: pallide striature spiraliformi dell'epitelio corneale, determinanti dei "vortici" visibili con la lampada a fessura (cornea verticillata), cataratta posteriore subcapsulare, opacità del cristallino, dilatazioni aneurismatiche congiuntivali e retiniche;
- **manifestazioni gastrointestinali**: diarrea, dolore e gonfiore post-prandiale, sazietà precoce, nausea, vomito e calo ponderale, causate dall'accumulo di Gb-3 nei gangli autonomi dell'intestino e nei vasi intestinali.

Le manifestazioni cliniche a esordio tardivo (prevalentemente nel corso della terza e quarta decade di vita) che riflettono la progressione della malattia nei reni, nel cuore e a livello cerebrovascolare determinano la morbilità e la mortalità nei pazienti affetti dalla malattia di Fabry e comprendono (Fig. 3):

- **manifestazioni renali**: proteinuria con un progressivo declino della funzione renale sino all'insufficienza renale grave e ipertensione;
- **manifestazioni cardiache**: ipertrofia del ventricolo sinistro tipicamente concentrica, miocardiopatia ischemica, lesioni valvolari (in particolare insufficienza mitralica), anomalie di conduzione, aritmie, compromissione della funzione diastolica e insufficienza cardiaca congestizia;
- **manifestazioni neurologiche**: attacchi ischemici transitori o ictus dovuti a malattia dei vasi cerebrali e a fenomeni cardioembolici.

MALATTIA DI FABRY: PINI

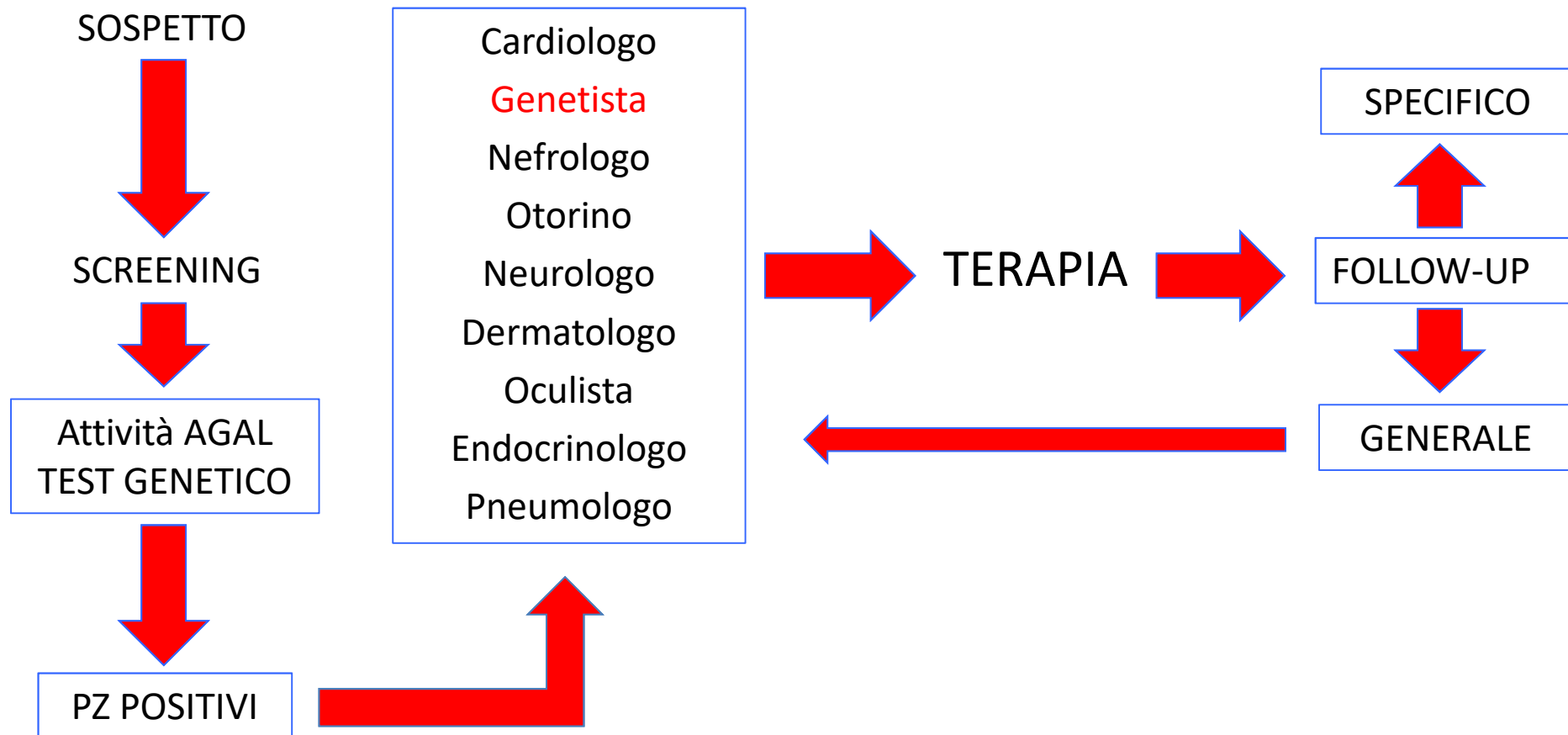
Approccio Multidisciplinare

Alle Diagnosi ed alla Terapia Milano 21.9.2019

Dr Alessandro

Centro di CardioGenetica

IRCCS Policlinico San Donato



MALATTIA DI FABRY: PINI

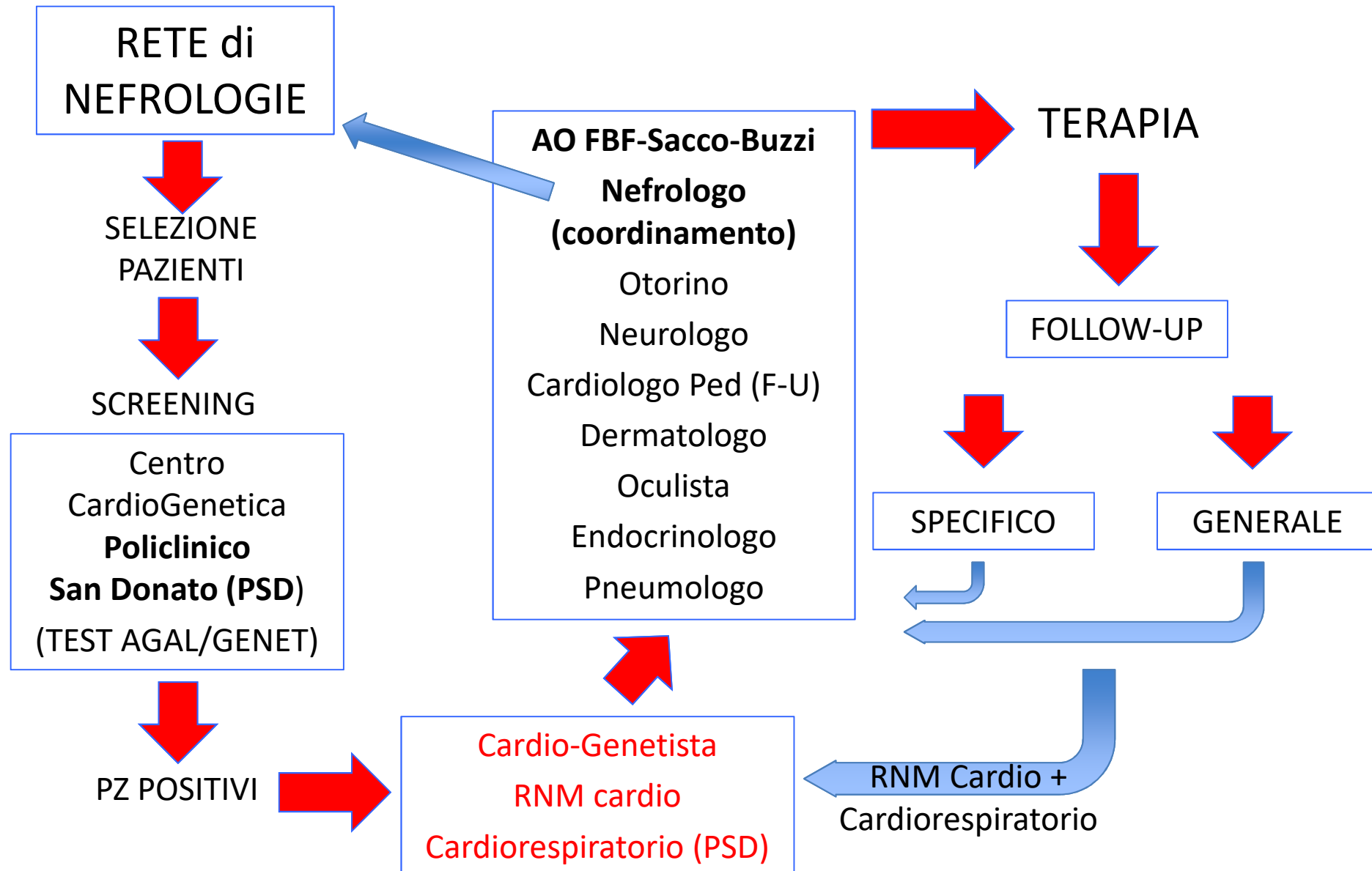
Approccio Multidisciplinare

Alla Diagnosi ed alla Terapia Milano 21.9.2019

Dr Alessandro

Centro di CardioGenetica

IRCCS Policlinico San Donato



MALATTIA DI FABRY:
Approccio Multidisciplinare
Alla Diagnosi ed alla Terapia

Milano, 21.9.2019

Dr Alessandro PINI
Centro di CardioGenetica
IRCCS Policlinico San Donato

SINERGIA DI SERVIZIO
PER UNA MALATTIA RARA
Malattia di Fabry