

# KROPLA

która może  
zmienić życie



## Choroba Fabryego

dochodzi do gromadzenia globotriaocyloceramidu (GL-3) w mięśniu sercowym doprowadzając do kardiomiopatii przerostowej, w strukturach nefronu doprowadzając do niewydolności nerek, w ścianach małych naczyń doprowadzając do występowania udarów i innych zdarzeń sercowo-naczyniowych.

- niewydolność nerek o niejasnej etiologii poniżej 50 r. ż.
- przerost mięśnia lewej komory
- zaburzenia rytmu serca u osób poniżej 50 r. ż.
- udar mózgu / TIA u osób poniżej 50 r. ż.
- przewlekła obturacyjna choroba płuc u osób poniżej 50 r. ż. / niepalących tytoniu
- stały silny ból dłoni i stóp → akroparestezje
- zmniejszona potliwość
- nietolerancja zimna i ciepła

Choroby lizosomalne których objawy mogą ujawniać się / nasilać w wieku dorosłym.

Rozważ wykonanie **testu suchej kropli krwi** u pacjenta, u którego występują poniższe objawy:

## Choroba Gauchera

dochodzi do gromadzenia się glukocerebrozydu głównie w szpiku kostnym, wątrobie, śledzionie co prowadzi do hepatosplenomegalii oraz deformacji kostnych.

- małopłytkowość
- splenomegalia
- hepatomegalia
- bóle kostne u osób poniżej 50 r. ż.
- obustronne bóle stawów biodrowych
- wczesna osteoporoza
- deformacje kostne w RTG
- wczesna choroba Parkinsona / parkinsonizm

## Choroba Pompego

dochodzi do gromadzenia się glikogenu w mięśniach poprzecznie prążkowanych doprowadzając do postępującej utraty siły skurczu.

Glikogen gromadzi się również w mięśniach gładkich doprowadzając do utraty ich funkcji m.in. w przewodzie pokarmowym.

- narastający problem z wchodzeniem po schodach
- narastający problem z wstawaniem z pozycji siedzącej
- problemy z unoszeniem rąk i utrzymaniem ich powyżej barków
- postępujący spadek siły mięśniowej
- zaburzenia połykania
- narastające problemy z oddychaniem
- spadek tolerancji wysiłku
- wzrost aktywności kinazy kreatynowej (CK) w surowicy