

心ファブリー病の診断と治療に関して

心ファブリー病も治療薬のある遺伝性の心筋症です(X連鎖性遺伝形式)。 α -ガラクトシダーゼ(α -GLA)の欠損あるいは著明な活性低下により発症します。

当院では、病歴聴取、身体診察後に、一般的な検査に加えて、尿中マルベリー小体の評価、乾燥血液中の α -ガラクトシダーゼ活性の測定、GLA遺伝子解析を行い診断します。遺伝学的検査を行うことで、治療薬の選択や適応を判断し、スムーズに治療介入を行っています。

ファブリー病は、年代により様々な臓器に病変を認めます。四肢疼痛、腎症状、脳血管症状、心症状を認めますので、病歴の聴取がとても大切です。

簡易問診票を以下に示しますので、該当する場合には、お気軽に当院へご紹介下さい。

ファブリー病スクリーニングのための問診票

問診

(問診票をご利用下さい)

50歳未満の発症にご留意下さい

あてはまる場合
ご紹介下さい

以下の症状はありませんか？ (問診票)

ID	氏名	年齢	性別	日付	
				本人	家族
1	脳血管の症状；	頻繁な頭痛、原因不明のめまいやふらつき、一時的な手足の感覚低下、しびれ、脳卒中の既往			
2	眼の病気；	角膜混濁、白内障など			
3	皮膚の症状；	皮膚の小さな赤い発疹 (へその周り、おなか周り、おしり部分など)			
4	心臓の病気；	不整脈や心肥大(心臓の壁が厚い)			
5	腎臓の病気；	蛋白尿、透析治療中、腎移植			
6	手足の痛み；	手足に燃えるような痛み、チクチクするような痛み			
7	汗が少ない；	汗が出にくい、汗をかかない、体温が上がりやすい			

上記症状に1つでもあてはまる場合は、循環器内科へご紹介下さい。