

# Choroba Fabry'ego

Kod Orpha: 324 Kod OMIM: 301500

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic, multisystemic lysosomal disease characterized by specific cutaneous (angiokeratoma), neurological (pain), renal (proteinuria, chronic kidney failure), cardiovascular (cardiomyopathy, arrhythmia), cochleo-vestibular and cerebrovascular manifestations (transient ischemic attacks, strokes). The phenotypic expression depends on age of onset and, in females, the level of X-inactivation.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Alpha-galactosidase A deficiency

Choroba Andersona i Fabry'ego

FD

Niedobór alfa-galaktozydazy A

Rogowiec naczyniowy rozlany

Rozsiane zmiany o charakterze angiokeratoma

Anderson-Fabry disease

Angiokeratoma corporis diffusum

Diffuse angiokeratoma

FD

#### Kod ORPHA

324

#### Kod OMIM

301500

#### Kod ICD10

E75.2

#### Kod ICD11

5C56.01

[\\*Źródło](#)

orphanet

## **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)