

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