

SpringMed
ORVOSI KISKÖNYVTÁR®

Dr. Rákóczi Éva

Fabry- és Gaucher-kór

Mikor gondoljunk
ezen ritka tárolási
betegségekre?

RITKA BETEGSÉGEK

Dr. Rákóczi Éva

Fabry- és Gaucher-kór

Mikor gondoljunk ezen
ritka tárolási betegségekre?

Dr. Rákóczi Éva

Fabry- és Gaucher-kór

Mikor gondoljunk
ezen ritka tárolási
betegségekre?

© Dr. Rákóczi Éva, 2023
© SpringMed Kiadó, 2023

Szaklektor: Prof. Dr. Pfliegler György

Dr. Rákóczi Éva
Fabry- és Gaucher-kór.
Mikor gondoljunk ezen ritka tárolási betegségekre?

SpringMed Kiadó ORVOSI KISKÖNYVTÁR® sorozat

ISBN 978-615-6337-56-6 (PRINT)

ISBN 978-615-6337-57-3 (PDF)

ISSN 2064-907X

Minden kiadói jog fenntartva. A mű egészének vagy részleteinek nyomtatott vagy digitális formában történő sokszorosítása, másolása, online megjelenítése kizárólag a kiadó előzetes írásos engedélyével lehetséges.

A könyv megjelenését támogatták:



sanofi



SpringMed Kiadó Kft.

Postacím: 1519 Budapest, Pf. 314.

Webáruház: www.springmed.hu

Szerkesztő: Dr. Böszörményi Nagy Klára

Tipográfia és borítóterv: Németh János

Nyelvi lektor: Parti Gábor

Terjesztés: Végh Rita

Tartalom

Ajánlás (Prof. Dr. Pfiégler György)	7
Előszó	9
Rövidítések jegyzéke	11

I. rész

FABRY-KÓR

1. Röviden a ritka betegségekről	15
1.1. A ritka betegség fogalma, csoportosítása ..	15
1.2. A ritka betegségek nemzetegészségügyi jelentősége	16
2. A lysosomalis tárolási betegségekről röviden ..	19
2.1. A lysosomák szerepe, jelentősége	19
2.2. A lysosomától a klinikai megjelenésig	20
3. Fabry-kór	22
3.1. A Fabry-kór története és patomechanizmusa ..	22
3.2. A Fabry-kór genetikai háttere	24
3.3. A kórkép klinikai jellegzetességei	24
3.4. A klinikai gondolkodás lépései	26
3.5. Kivizsgálási protokoll	32
3.6. Jelenleg elérhető kezelési lehetőségek	36
3.7. Beteggondozás	41
Felhasznált irodalom	45

GAUCHER-KÓR

4. Gaucher-kór	51
4.1. A Gaucher-kór története és patomechanizmusa	51
4.2. A Gaucher-kór genetikai háttere	52
4.3. A kórkép klinikai csoportosítása, jellegzetességei	54
4.4. Gaucher-kórhoz „társult” betegségek, szövődmények	58
4.5. Kivizsgálási algoritmus	59
4.6. Terápiás megfontolások	64
4.7. Betegkövetés: pontozásos („scoring”) rendszer	69
Felhasznált irodalom	69
5. Összefoglalás	73
6. Hasznos információk	75
Hasznos címek, linkek	77
A SpringMed Kiadó könyvajánlója	78
7. Színes melléklet	81

Ajánlás

A témaválasztás időszerű, hiszen a ritka betegségek ellátásának két legfőbb nehézsége van: az egyik a helyes diagnózis felállításának késedelmes volta, ami esetenként jelenthet akár több évtizedet(!) is, a másik, hogy sajnos még mindig csak a betegségek kisebb hányadában rendelkezünk hatásos terápiával. A mihamarabbi felismerés az ilyen betegségben szenvedőknél alapvető, hiszen a kezeléstől (például enzimpótlás) csak a visszafordíthatatlan szervkárosodások megjelenése előtt várhatunk érdemi javulást, a tünetek enyhülését, szerencsés esetben megszüntetését.

Dr. Rákóczi Éva könyve éppen ebben segítség, amelyet szerzője elsősorban házi orvosoknak, házi gyermekorvosoknak, tehát azon kollegáknak szánt, akik nagy valószínűséggel elsőként találkoznak a beteg tüneteivel, de haszonnal forgathatja az orvoslás bármely más területének művelője is. A szerző mindkét oldalon dolgozott már, hiszen házi orvosként jelentős gyakorlati ismerettel felvértezve kezdett el a könyvben megjelenített két tárolási betegséggel, a Gaucher- és a Fabry-kórral foglalkozni és vált ezen kórképek elismert hazai szakértőjévé.

A szöveg olvasmányos, az abban foglaltakat kitűnő, saját fényképek hozzák az olvasóhoz még közelebb, elősegítve a leírtak könnyebb megjegyezhetőségét.

Ha egyetlen orvos, akárcsak egyetlen beteget is a könyvben foglaltak megismerése révén juttat korai diagnózishoz, már megérte azt megírni és elolvasni.

Dr. Pfliegler György
lektor

[vissza a Tartalomjegyzékhez](#)

Időnként megjelennek olyan betegek a háziorvosi vagy a szakorvosi rendelőkben, akik már évek óta járják a rendelőt hónapok alatt egy köteg leletgyűjteménnyel, és még mindig nem kaptak választ arra, mi az oka annak a sok panasznak, és mi a magyarázata annak a sok tünetnek, amelyek kínozzák őket. Akinek kilogrammban mérhető leletmennyisége van és színes tünetegyüttese sok szervre kiterjedően, számos panasszal, ott el kell gondolkodni azon, nincs-e esetleg az illetőnek valamilyen ritka betegsége. A ritka betegség diagnosztizálásának felállítása nehéz, többek között azért is, mert általában nem gondolunk rá, hiszen nem vagyunk jártasak benne. De hát akkor ki gondoljon rá az orvosok közül? Elsősorban az, aki már látott egyszer is egy ilyen beteget, vagy részt vett egy ritka betegségekről szóló továbbképzésen. Annyi bizonyos, hogy azt követően nagy valószínűséggel emlékezni fog rá. Egy ritka betegség sok szempontból megnehezíti a beteg életét. Először is azért, mert a korrekt diagnózis késik, sokszor évek, akár évtizedek telnek el, mire kiderül a kórkép háttere – ha egyáltalán kiderül, a beteg pedig könnyen megkapja panaszai magyarázatául a „pszichés eredetű” stigmát. A diagnózis megerősítése szintén nem könnyű, mert nem minden egészségügyi intézmény van felkészülve genetikai vagy egyéb speciális biomarker vizsgálat elvégzésére, esetenként pedig külföldi laborokba kell küldeni a vérmintákat. Ha már van diagnózis, akkor jön az újabb nehézség, a betegség kezelése. Sajnos nem minden ritka kórkép kezelhető, bizonyos esetekben pedig nincs meg a hazai lehetőség, például egyes