Tabela 2

| Objawy choroby i diagnostyka różnicowa | | |
| --- | --- | --- |
| Dermatologiczne | Angiokeratoma | * Petechiae w meningokokowym zapaleniu opon mózgowo- rdzeniowych(w przebiegu przełomu Fabry’ego) * Choroba Rendu-Oslera-Webera (wrodzona naczyniakowatość krwotoczna) * Toczeń rumieniowaty układowy * Plamki Fordyce’a * Choroby metaboliczne (choroba Schindlera, * fukozydoza, sialidoza) |
| Hipohydroza/anhydroza | * Zespół Hornera * Powikłanie leczenia topiramatem * Zespół cholinergiczny * Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna |
| Hiperhydroza | * Nadpotliwość pierwotna |
| Obrzęk limfatyczny | * Przewlekła niewydolność żylna * Choroby układowe tkanki łącznej |
| Neurologiczne:  Związane z uszkodzeniem obwodowego układu nerwowego  Związane z uszkodzeniem ośrodkowego układu nerwowego | Ból neuropatyczny  Objawy ogniskowe ośrodkowego uszkodzenia układu nerwowego | * Fibromialgia * Choroby układowe tkanki łącznej * Zespoły gorączek nawrotowych (np.: zespół TRAPS) * Porfiria * Zespół Guillain-Barré * Polineuropatia mocznicowa * Polineuropatia cukrzycowa * Polineuropatie dziedziczne   Udar mózgu/Przemijające niedokrwienie mózgu  Choroby demielinizacyjne (Stwardnienie rozsiane, ostre rozsiane zapalenie mózgu i rdzenia - ADEM)  Choroby mitochondrialne  CADASIL |
| Gastroenterologiczne | Ból brzucha, biegunka, zaparcia, wydłużenie czasu pasażu jelitowego | * Zapalenie błony śluzowej żołądka * Wrzód dwunastnicy * Zapalenie wyrostka robaczkowego * Przewlekłe zapalenie trzustki * Krwawienie z przewodu pokarmowego * Celiakia * Choroba Leśniowskiego-Crohna * Wrzodziejące zapalenie jelita grubego Zapalenie uchyłków * Dyspepsja czynnościowa * Zespół jelita drażliwego * Rodzinna gorączka śródziemnomorska |
| Okulistyczne | Keratopatia wirowata | * Polekowa (amiodaron, flekainid, tamoksyfen) * Fukozydoza |
| Zmiany w naczyniach siatkówki | * Cukrzyca * Nadciśnienie tętnicze * Zespół nerczycowy * Nerwiakowłókniakowatość typu 1 * Dysplazja włóknisto-mięśniowa * Choroba Rendu-Oslera-Webera * Zespół DiGeorge'a |
| Zapalenie błony naczyniowej oka | * Młodzieńcze idiopatyczne zapalenie stawów, Zesztywniające zapalenie stawów kręgosłupa Zespół cewkowo- śródmiąższowego zapalenia nerek i zapalenia błony naczyniowej oka(TINU) * Choroba Behçeta * Sarkoidoza * Choroba Leśniowskiego-Crohna, |
| Zmiany w naczyniach spojówki | * Cukrzyca * Choroba Kawasaki |
| Laryngologiczne | Niedosłuch odbiorczy | * Uszkodzenie naczyniopochodne * Choroba Menière'a * Stwardnienie rozsiane * Zespół Leopard |
| Szum uszny | * Otoskleroza * Nagła głuchota * Choroba Menière'a * Nerwiak nerwu słuchowego * Borelioza |
| Zawroty głowy | * Łagodne położeniowe zawroty głowy * Choroba Menière'a * Zapalenie nerwu przedsionkowego * Udar pnia mózgu i móżdżku |
| Kardiologiczne | Zaburzenia rytmu serca | * Migotanie przedsionków * Zespół Wolfa-Parkinsona-White’a * Nadczynność tarczycy * Polekowe * Wypadanie płatka zastawki mitralnej * Zespół Sjögrena * Zespół MELAS * Obturacyjny bezdech senny |
| Wady zastawkowe | * Zapalenie wsierdzia * Choroby układowe tkanki łącznej Mukopolisacharydozy |
| Kardiomiopatia | * Choroby mitochondrialne * Zespół wydłużonego odstępu QT * Zapalenie mięśnia sercowego * Choroba Pompego * Choroba Neimanna-Picka * Hemochromatoza * Dystrofia mięśniowa Duchenne'a / Beckera * Nerwiakowłókniakowatość typu 1 * Toczeń rumieniowaty układowy * Reumatoidalne zapalenie stawów * Zapalenie skórno-mięśniowe |
| Nefrologiczne | Albuminuria/objawy przewlekłej choroby nerek | * Cukrzyca * Nadciśnienie tętnicze * Kłębuszkowe zapalenie nerek * Toczeń rumieniowaty układowy * Zespół hemolityczno-mocznicowy * Dna moczanowa * Amyloidoza * Plamica Schönleina-Henocha |

TRAPS (TNF-receptor-associated periodic fever)

MELAS (mitochondrial encephalopathy, lactic acidosis, stroke-like symptoms)

CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leucoencephalopathy)

Na podstawie:

Hoffmann B, Mayatepek E. Fabry disease-often seen, rarely diagnosed. *Dtsch Arztebl Int*. 2009;106(26):440–447. doi:10.3238/arztebl.2009.0440