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 nerwowegoZwiązane z uszkodzeniem ośrodkowego układu nerwowego | Ból neuropatycznyObjawy 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 mózguChoroby demielinizacyjne (Stwardnienie rozsiane, ostre rozsiane zapalenie mózgu i rdzenia - ADEM)Choroby mitochondrialneCADASIL |
| 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