

## 1. Fabryn taudin seuranta

Turun yliopistollisen keskussairaalan Fabryn taudin osaamiskeskuksen suositusten perusteella Fabry-potilaan hoidon seuranta tulisi tapahtua seuraavan taulukon mukaan. Ohjeita sovelletaan yksilöllisesti potilaan tilanteen mukaan.

### Kaikki miehet ja entsyymikorvaushoitoa saavat naiset

#### Alussa ja vuosittain:

- Alfa-galaktosidaasi-A -pitoisuus ennen entsyymikorvaushoidon aloitusta
- Biomarkerit (U-GL3, P-Lyso GL3 ja seerumin vasta-ainemääritys)

**HUOM:** Biomarkerinäytteitä ei tule ottaa heti entsyymikorvaushoitoinfuusion jälkeen, vaan aikaisintaan 3 päivän sisällä ennen seuraavaa infuusiota.

- Kliininen tutkimus
- Vitaalit (paino, pituus, verenpaine, pulssi)
- P-Krea, fP-urea, K, Na, S-kystatini C, Pt-GFReEPI (huom. <18-vuotiaat ei luotettava), P-ALB
- U-AlbKre, U-partikkelit (sedimentti)
- P-ALAT, P-GT
- Lipidit (fP-kol, LDL- ja HDL-kolesteroli sekä fP-trigly)
- fP-gluc ja B-HbA1c
- P-TnT, P-ProBNP
- P-T4-V, P-TSH
- P-D-vitamiini-25-OH
- EKG
- 24 tunnin EKG-nauhoitus
- Rasitusergometria tai 6 minuutin kävelytesti
- Sydämen kaikukuvaus
- Kognitiiviset testit (MOCA-testi)
- Depressioseula (DEPS)
- SF-36 ja 15D- hyvinvointikyselyt, lyhyt kipukysely sekä oirekysely
- Kotihoidon seurantalomake (2x vuodessa)

#### Alussa ja kahden vuoden välein:

- Sydämen magneettikuvaus vuoden välein ad 3-5 vuotta, sen jälkeen vähintään joka toinen vuosi
- Aivojen MRI alussa ja 5 vuoden välein
- Spirometria
- Audiogrammi
- Silmälääkärin kontrolli

### Oireettomat naiset:

#### Vuosittain

- Alfa-galaktosidaasi-A -pitoisuus diagnoosivaiheessa
- Biomarkerit (U-GL3, P-Lyso GL3)
- Kliininen tutkimus
- Vitaalit (paino, pituus, verenpaine, pulssi)
- B-PVK+T
- P-Krea, fP-urea, K, Na, S-kystatiini C, Pt-GFReEPI (huom. <18-vuotiaat ei luotettava), P-ALB
- U-AlbKre, U-partikkelit (sedimentti)
- Lipidit (fP-kol, LDL- ja HDL-kolesteroli sekä fP-trigly)
- fP-gluc ja B-HbA1c
- P-TnT, P-ProBNP
- P-D-vitamiini-25-OH
- EKG
- Sydämen MRI (ensisijainen)/kaikukuvaus
- SF-36 ja 15D- hyvinvointikyselyt, kognitiiviset testit (MOCA-testi)
- lyhyt kipukysely sekä oirekysely (2x vuodessa)

#### Alussa ja 2-5 vuoden välein:

- Aivojen MRI 5 vuoden välein
- Rasitus EKG
- 24 tunnin EKG-nauhoitus
- Spirometria
- Audiogrammi
- Silmälääkärin kontrolli