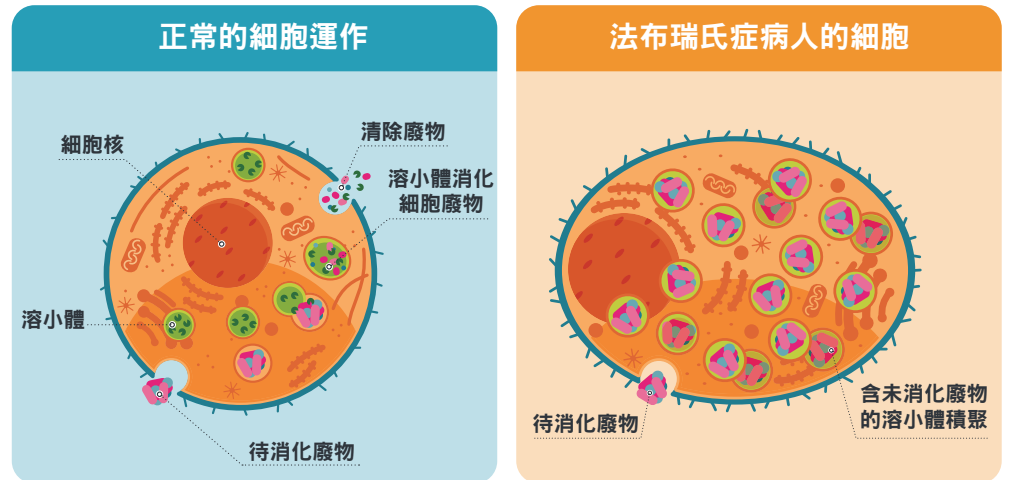


# 什麼是法布瑞氏症？

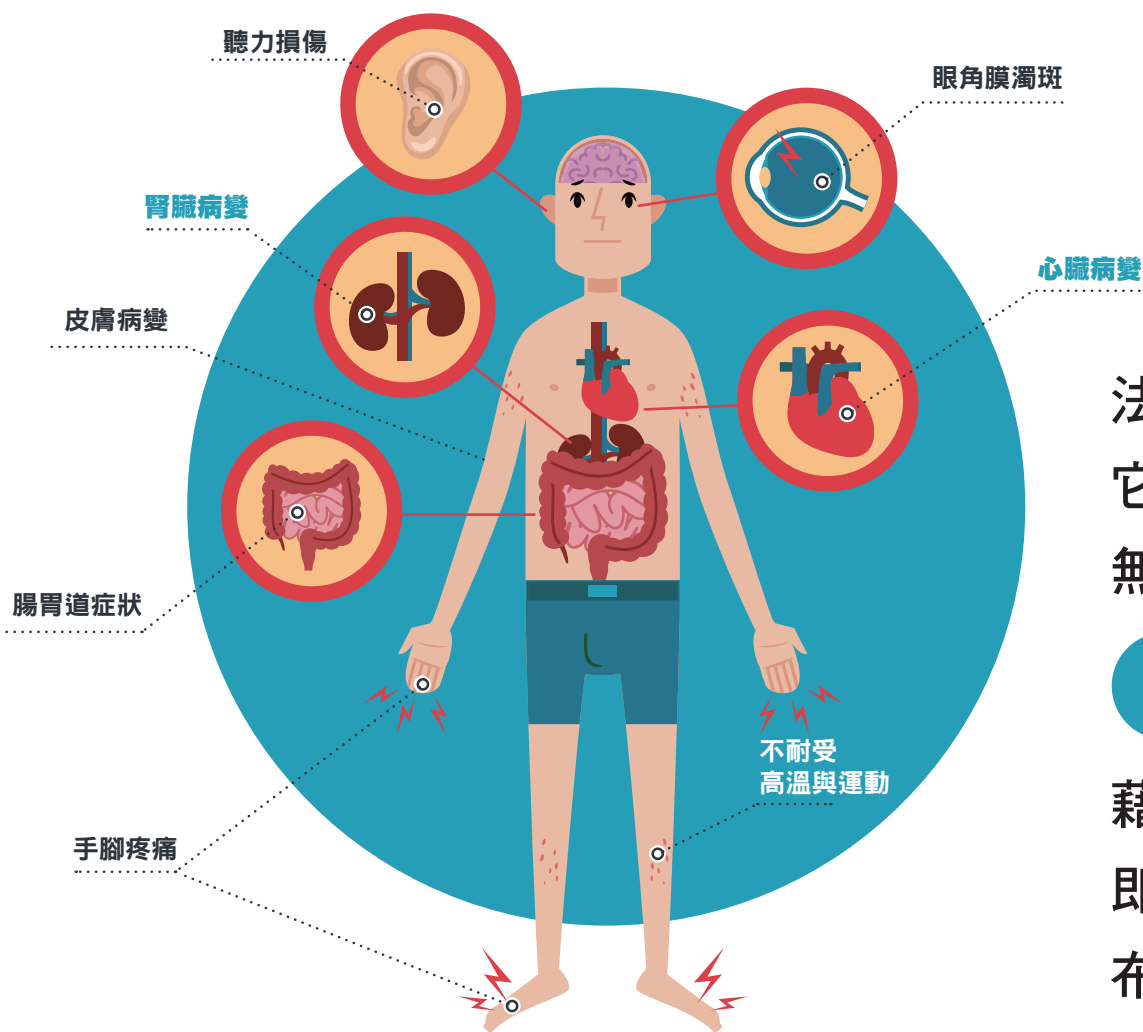
法布瑞氏症是一種罕見的基因遺傳疾病<sup>1</sup>。

人體中有超過30兆的細胞<sup>2</sup>，細胞內含有「溶小體」，溶小體藉由一種叫做「酵素」的工具，負責將細胞中的廢物清除<sup>3</sup>。

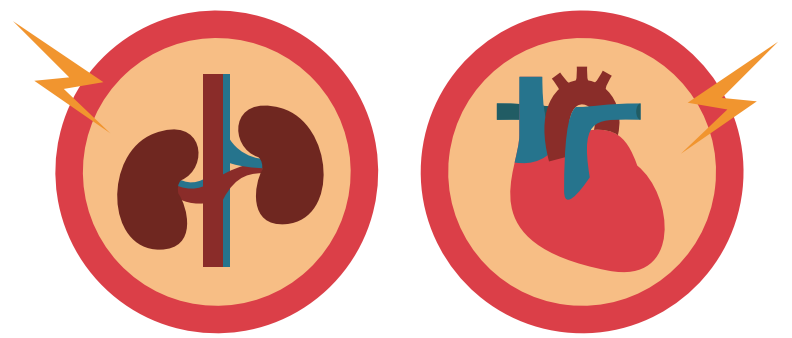
法布瑞氏症病人的基因突變，酵素無法正常作用，使溶小體無法清除細胞中的廢物，造成廢物堆積，損傷器官並引發疾病<sup>4</sup>。



## 法布瑞氏症影響多重系統<sup>1,5</sup>



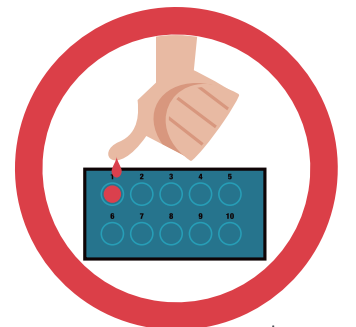
## 腎臟與心臟病變<sup>6</sup>



法布瑞氏症可能是所謂沉默的疾病，它可能已傷害腎臟及心臟一段時間而無任何症狀。

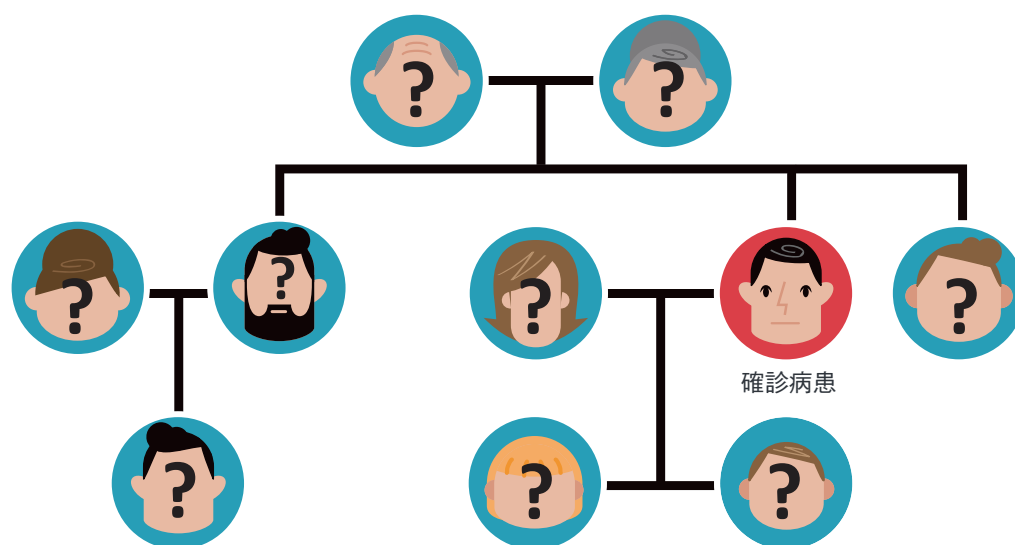
## 診斷：血液檢測<sup>7</sup>

藉由簡單的血液篩檢，即可檢測是否可能為法布瑞氏症病人。



## 「家族篩檢」有助於找出家族中潛藏的法布瑞氏症病人<sup>8,9</sup>

法布瑞氏症可能影響同一個家族中的多位成員。由於疾病特性，發病到確診的間隔時間可能長達10年，越早接受篩檢，越有機會可以及早治療以控制疾病進展，避免心臟、腎臟的併發症。



1. 財團法人罕見疾病基金會：法布瑞氏症 Available at [http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare\\_b/view/id/31](http://www.tfrd.org.tw/tfrd/rare_b/view/id/31) (Accessed: 2022/3/14) 2. NCI Cell. Available at <https://www.cancer.gov/publications/dictionaries/cancer-terms/def/cell> (Accessed: 2022/3/14) 3. NIH Lysosome. Available at <https://www.genome.gov/genetics-glossary/Lysosome> (Accessed: 2022/3/14) 4. Waldek S, et al. Genet Med. 2009;11(11):790-796. 5. Wang RY, et al. Genet Med. 2011;13(5):457-484. 6. Ortiz A et al. Mol Genet Metab. 2018; 123(4): 416-427. 7. Delarosa-Rodriguez R, et al. Clin Genet. 2021;99(6):761-771. 8. Fabry & Families. Available at <https://www.discoverfabry.com/fabry-and-families> (Accessed: 2022/3/15) 9. Web MD Learn if Fabry Disease Is in Your Family Tree. Available at <https://www.webmd.com/a-to-z-guides/fabry-disease-genetics> (Accessed: 2022/3/14)