

## **Henvisning fra fastlege for utredning ved mistanke om Fabry Sykdom**

### **FAMILIEANAMNESE MED HENSYN TIL FABRY**

Ved kjent mutasjon i familien skal opplysninger om dette inkluderes.

### **ANAMNESE/UNDERSØKELSER OG FUNN**

Smerter, *fatigue*, fordøyelsesplager, eventuelt endret svettemønster.

Historikk på cerebral hendelse eller hjerte-karsykdom.

Organstatus med beskrivelse av eventuelle hudforandringer

Orienterende medisinske blodprøver inklusive kreatinin

Albumin i urin (ACR)

### **Henvisning og utredning av pasienter fra alle andre helseregioner enn Helse Sør-øst:**

Pasienten henvises Medisinsk avdeling, nyreseksjonen ved Haukeland Sykehus.

### **Henvisning og utredning av pasienter fra Helse Sør-øst:**

#### **HENVISNINGSMOTTAKER**

Ved kjent mutasjon i familien henvises vedkommende til Avdeling for medisinsk genetikk ved Oslo universitetssykehus (OUS).

Hvis fastlege mistenker Fabry hos pasient uten familieanamnese, henvises pasienten til nærmeste lokale nyreavdeling for undersøkelse og eventuelt gentesting.

#### **UTREDNING**

For pasienter primært henvist genetisk avdeling blir mutasjon oftest undersøkt ved deres eget laboratorium.

Lokal nyreavdeling vurderer indikasjon for blood spot-undersøkelse (CENTOGENE, Tyskland) som inkluderer mutasjonsscreening, samt eventuell prøve for aGAL enzymnivå og lyso-Gb3 i blod.

Ved funn av mutasjon forenlig med Fabry sykdom henvises pasienten videre til nyreseksjonen ved Rikshospitalet v/Trond G Jenssen.

Hege K Pihlstrøm  
Nefrolog, PhD,  
Nyreseksjonen OUS Rikshospitalet