

# Болезнь Фабри Что делать?

*Памятка для пациента*



## Болезнь Фабри – что это?

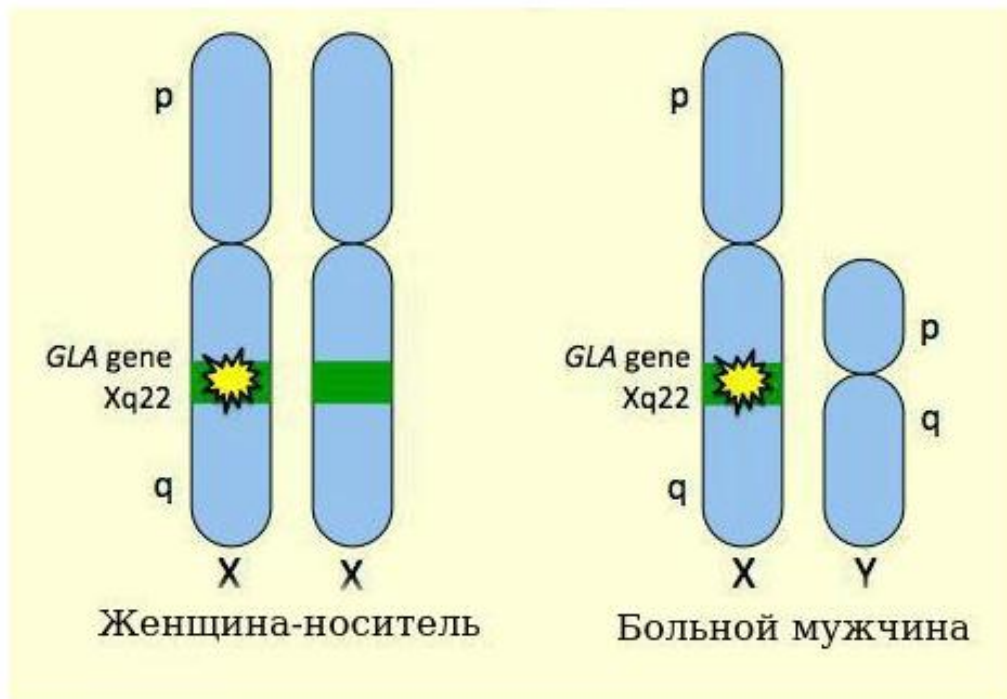
**Болезнь Фабри (БФ) или болезнь Андерсона-Фабри — редкое наследственное заболевание, которое относится к лизосомным болезням накопления.**

- ◆ Болезнь Фабри обусловлена мутациями в гене *GLA*, который кодирует фермент  $\alpha$ -галактозидазу ( $\alpha$ -ГАЛ). Этот фермент участвует в реакциях расщепления особых жиров — гликофинголипидов.
- ◆ В результате недостаточности данного фермента происходит накопление гликофинголипидов (жировых веществ) в клетках различных органов и тканей, включая сердце, почки, нервную систему и эндотелий сосудов, что влияет на их нормальную работу и вызывает прогрессирующие повреждения, которые сопровождаются разнообразными клиническими симптомами, и приводит к снижению качества и продолжительности жизни.

# Болезнь Фабри – как наследуется?



- ◆ Ген GLA расположен на X-хромосоме поэтому заболевание имеет X-сцепленный тип наследования.
- ◆ Но в отличие от многих других X-сцепленных рецессивных заболеваний, 60-70% женщин — гетерозиготных носительниц имеют клинические проявления, причем иногда такие же тяжелые, как и у больных мужчин.



# Болезнь Фабри – клинические проявления

**При болезни Фабри страдают практически все системы органов.**

У многих наблюдаются нейропатическая боль (жгучие боли в кистях и стопах, усиливающиеся в жаркую погоду, при физической нагрузке), кожные проявления (ангиокератомы), нарушение потоотделения (гипо-, ангидроз), поражение периферической и центральной нервной системы (инсульт), почек, сердца, органа зрения и желудочно-кишечного тракта.

**При классической форме заболевание начинается в 4-12 лет и характеризуется периодическими болями преимущественно в кистях и стопах, иногда боль локализуется в животе и приступы напоминают аппендицит.**

Боли усиливаются при повышении температуры тела, физических нагрузках, в жаркую и холодную погоду.

Боли могут протекать по типу кризов. С возрастом болевые кризы обычно уменьшаются.

Одним из ярких симптомов являются **ангиокератомы**, которые есть практически у всех пациентов. По размеру это небольшие, с булавочную головку, образования — красного или багрового цвета, плоские или приподнятые над поверхностью кожи. Чаще всего появляются ангиокератомы в нижней части живота, распространяясь на другие участки тела. Они не причиняют особого беспокойства — только если не затрагивают всю поверхность тела.

Поражение почек при БФ наблюдается практически у всех мужчин и у многих женщин после 40 лет, что приводит к почечной недостаточности и требует проведение гемодиализа.

У многих пациентов с возрастом развивается гипертрофия миокарда, катаракта и нарушение слуха.

# Болезнь Фабри – как врач устанавливает диагноз?

- ❖ Врачи на основании клинических симптомов могут заподозрить болезнь. Затем проводятся лабораторные тесты и инструментальное исследование.
- ❖ Точный диагноз можно установить, измерив активность фермента, или определив концентрацию лизосфинголипида -лизо-ГБЗ в крови. Для этого достаточно собрать кровь на карточку-фильтр из пальца или из вены. Такие карточки есть в любой медико-генетической консультации и в поликлинике.
- ❖ Точный диагноз важен для медико-генетического консультирования, пренатальной диагностики заболевания, установления носительства.

# Болезнь Фабри – лечение

- ◆ Для БФ разработан эффективный метод лечения — ферментно-заместительная терапия (ФЗТ), поэтому ранняя диагностика заболевания имеет большое практическое значение.
- ◆ К сожалению, часть случаев диагностируется на поздних стадиях болезни, что не дает возможность получить значительный эффект ФЗТ. Однако, на любой стадии болезни начало ФЗТ позволяет замедлить прогрессирование и смягчить клинические симптомы.

# Роль семьи пациента

**На примере БФ можно показать важность составления родословной и обследования родственников.**

- ◆ Считается, что, установив диагноз у одного пациента, при обследовании родственников можно найти еще 5 больных на разных стадиях болезни — от практически бессимптомной до тяжелой.
- ◆ Пациенты с БФ могут помочь своим родным, просто сообщив им о необходимости пройти диагностику. **Если диагноз будет установлен рано — до начала необратимых изменений внутренних органов, лечение будет гораздо эффективнее.**
- ◆ Лечащий врач или врач-генетик не имеет права разглашать медицинскую информацию, поэтому судьба родных — целиком в руках самих пациентов.
- ◆ **Родные братья и сестры, все родственники по материнской линии — дяди, тети и двоюродные братья и сестры должны быть проинформированы о необходимости тестирования.**
- ◆ В семьях болезнь может проявляться по-разному:
  - у мужчин частым осложнением после 40 лет является почечная недостаточность. Но в раннем возрасте основная жалоба — это акропарастезии, ангиокератомы.
  - женщин могут беспокоить боли, а почечная недостаточность встречается реже и может развиваться в позднем возрасте.