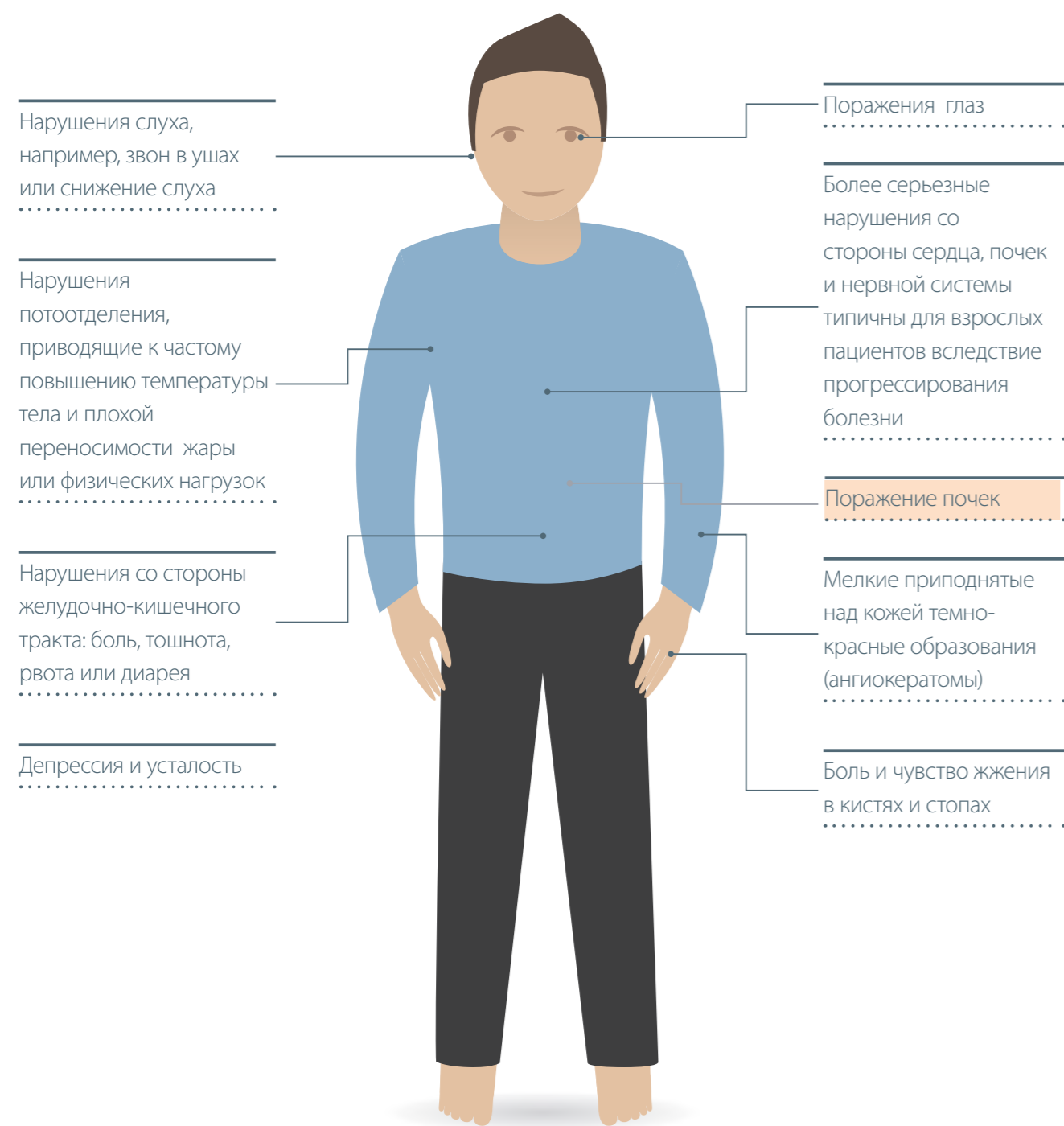


КАКИЕ НАБЛЮДАЮТСЯ СИМПТОМЫ?

Болезнь Фабри – сложное заболевание, у каждого пациента могут наблюдаться различные комбинации симптомов и разная их степень выраженности. Ниже перечисляются наиболее частые признаки и симптомы.



ГДЕ МОЖНО НАЙТИ ДОПОЛНИТЕЛЬНУЮ ИНФОРМАЦИЮ И ПОДДЕРЖКУ?

Существует значительное число способов поддержки пациентов с болезнью Фабри. Ваш врач, консультант-генетик и местная организация пациентов могут предоставить помощь и дать советы в отношении лечения заболевания и Ваших взаимоотношений с членами семьи.

Ниже представлена информация о местных организациях пациентов.

Больше информации о болезни Фабри и группах поддержки можно найти на сайте www.Fabry-Disease.ru в разделе «Для пациентов и членов их семей»

Подготовлено и финансировано компанией Shire
Адаптировано ООО «Шайер Рус», Москва, Смоленская пл., д. 3, Смоленский Пассаж, Ретус
RUS/C-APROM/FAB/17/0047 Дата подготовки: март 2017

Shire

БОЛЕЗНЬ ФАБРИ

И ЗАБОЛЕВАНИЕ ПОЧЕК

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ



Вам выдали этот листок, потому, что врач заподозрил связь имеющегося у Вас заболевания почек с болезнью Фабри — редкой, серьезной, но поддающейся лечению болезнью.

Когда у пациентов выявляются признаки и симптомы серьезного или неясного поражения почек, они могут указывать на наличие более сложных заболеваний, одним из которых является болезнь Фабри.

В этом информационном материале даются ответы на вопросы, которые могут возникнуть у Вас в отношении причин, наследуемости и лечения болезни Фабри. Также приведены рекомендации о том, что следует делать, если Вам установлен диагноз этого заболевания.

Подготовлено и финансировано компанией Shire

Shire

ЧТО ТАКОЕ БОЛЕЗНЬ ФАБРИ?

Болезнь Фабри (или болезнь Андерсона-Фабри) — нечастое, наследственное заболевание, вызываемое мутацией гена, который контролирует фермент, содержащийся в клетках организма. Этот фермент разрушает определенные липиды (жировые вещества).

Эта мутация гена приводит к отсутствию или снижению активности данного фермента у пациентов с болезнью Фабри, результатом чего является накопление липидов в клетках органов,

ведущее к нарушению их нормальных функций. Возникают прогрессирующие нарушения, сопровождающиеся самыми различными симптомами и осложнениями. Поражение почек может быть одним из этих симптомов, но может наблюдаться и при отсутствии других основных признаков болезни. Учитывая риск почечной недостаточности и других осложнений у пациентов с болезнью Фабри, важное значение имеют ранняя диагностика и своевременное лечение.

КАКОВА СВЯЗЬ МЕЖДУ БОЛЕЗНЬЮ ФАБРИ И МОИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ ПОЧЕК?

Серьезные проблемы (такие как кисты почек, протеинурия или снижение функции почек) обычно возникают у пациентов старшего возраста. При болезни Фабри те или иные нарушения со стороны почек наблюдаются более чем у 80% пациентов, причем они становятся явными уже в середине 3 десятилетия жизни, но могут возникать даже в детстве.

Поэтому, если необъяснимые симптомы со стороны почек возникают у пациента молодого возраста и/или если имеется семейная история рано возникающего серьезного поражения почек, рекомендуется скрининг в отношении болезни Фабри.

КАК УСТАНОВЛИВАЕТСЯ ДИАГНОЗ БОЛЕЗНИ ФАБРИ?

Болезнь Фабри вследствие свойственных ей разнообразных проявлений бывает очень трудно отличить от многих других более частых заболеваний, и правильный диагноз пациентам

может не устанавливаться годами. Однако, если возникло подозрение на болезнь Фабри, то точный диагноз может быть установлен с помощью простого анализа крови.

КАК ПРОВОДИТСЯ ЛЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ФАБРИ?

Если лечение не проводится, болезнь Фабри может вызывать угрожающие жизни повреждения органов, такие как конечная стадия поражения почек, сердечная недостаточность или инсульт. В связи с этим жизненно важное значение имеет как можно более раннее обследование и диагностика.

Ваш специалист по заболеваниям почек (нефролог) продолжит лечение почечных проблем и соответствующих симптомов, но за лечение самой болезни Фабри и предотвращение ее дальнейших проявлений будет ответственен специалист по этому заболеванию.

В настоящее время существует эффективное лечение, способное помочь пациентам с болезнью Фабри. Для повышения уровня дефицитного фермента разработана ферментозаместительная терапия (ФЗТ), которая применяется в виде внутривенных вливаний. В большинстве случаев ФЗТ используется вместе с другими видами лечения, которые направлены на конкретные симптомы и подбираются индивидуально каждому пациенту.

ЧТО НУЖНО ДЕЛАТЬ, ЕСЛИ МНЕ УСТАНОВЛЕН ДИАГНОЗ БОЛЕЗНИ ФАБРИ?

Ваш врач-специалист по заболеваниям почек или семейный врач смогут рекомендовать Вам наилучший способ оказания помощи при Вашем заболевании и направят Вас на консультацию к специалисту по болезни Фабри, который оценит Ваше заболевание и назначит соответствующее лечение.

Вас могут также направить к консультанту- генетику, который обсудит с вами наследственную природу болезни и связанные с этим проблемы.

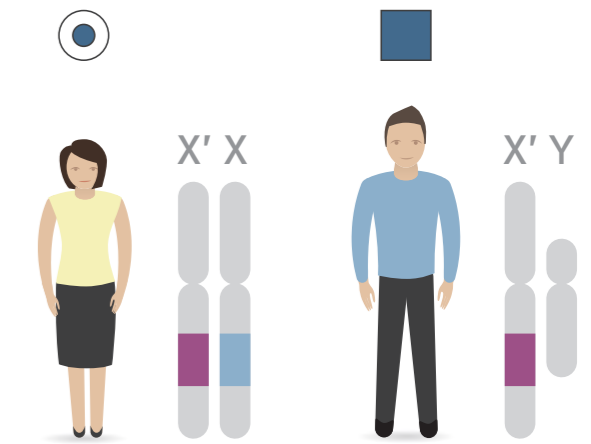
Поскольку болезнь Фабри - генетическое заболевание, этот диагноз имеет важные последствия не только для Вас, но может также иметь значение и для членов Вашей семьи. Поэтому, если Вам установлен этот диагноз, очень важно обратиться к Вашему врачу или консультанту-генетику за советом о планировании семьи, генетическом скрининге и других аспектах.

КАК БОЛЕЗНЬ ФАБРИ ПЕРЕДАЕТСЯ ЧЛЕНАМ СЕМЬИ?

Болезнь Фабри не заразна. Это наследственное заболевание, которое может передаваться по законам генетики от родителей детям.

Каждая клетка в человеческом организме содержит хромосомы — нитеобразные структуры, несущие генетическую информацию. У женщин в каждой клетке имеются две X-хромосомы (по одной от каждого родителя), а у мужчин имеется одна X- и одна Y-хромосома. Ген, который поврежден при болезни Фабри, располагается только на X-хромосоме.

У мужчин при наличии этого гена будут всегда возникать проявления болезни Фабри, тогда как у женщин симптомы могут отсутствовать, быть менее интенсивными или возникать в более старшем возрасте.



Женщины и мужчины, имеющие измененный ген на X-хромосоме

Если Вам установлен диагноз болезни Фабри, Ваш врач или консультант-генетик оценят вместе с Вами семейную историю (это обследование называют также анализом родословной), чтобы определить риск наличия этой болезни у Ваших родственников.