ГДЕ Я МОГУ ПОЛУЧИТЬ ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ СВЕДЕНИЯ И ПОДДЕРЖКУ?

Существует множество 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 Вы можете найти информацию о местных организациях пациентов.

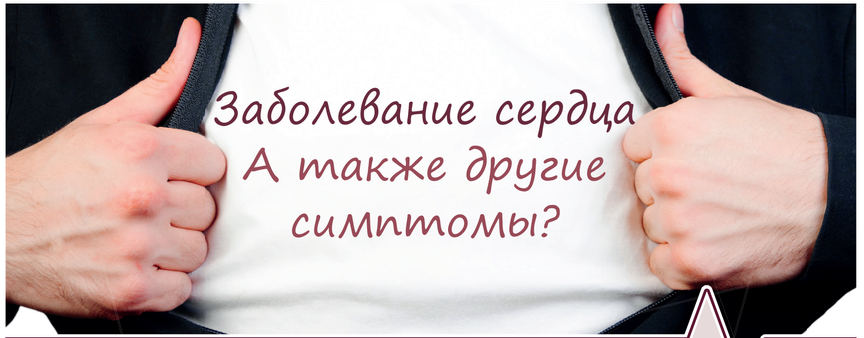
Больше информации о болезни Фабри и группах поддержки можно найти на сайте http://www.fabry-disease.ru

Библиографические ссылки:

1. DESNICK, R.J. et al. Fabry disease, an under-recognized multisystemic disorder: Expert recommendations for diagnosis, management, and enzyme replacement therapy. *Ann Intern Med* 2003; 138(4): 338—46.
2. WEIDEMANN, F. et al. Long-term outcome of enzyme-replacement therapy in advanced Fabry disease: evidence for disease progression towards serious complications. *J Intern Med* 2013; 274(4): 331—41.
3. ELLIOTT, PE. Anderson-Fabry disease: an important differential diagnosis in patients with unexplained left ventricular hypertrophy. *Heart Metab* 2006; 33: 25—9.
4. NAGUEH, SF. Anderson-Fabry disease and other lysosomal storage disorders. *Circulation* 2014; 130(13): 1081—90.
5. MEHTA, A. et al. Fabry disease defined: baseline clinical manifestations of 366 patients in the Fabry outcome survey. *Eur J Clin Invest* 2004; 34(3): 236—42.
6. SCH FER, E. et al. Thirty-four novel mutations of the GLA gene in 121 patients with Fabry disease. *Hum Mutat* 2005; 25(4): 412.
7. DESNICK, RJ. A-Galactosidase A deficiency: Fabry disease. In: Scriver, CR. et al (eds). The metabolic and molecular bases of inherited disease. New York: McGraw-Hill; 2001: 3733—74.
8. BRADY, RO. et al. Enzymatic defect in Fabry's disease — ceramidetrihexosidase deficiency. *N Engl J Med* 1967; 276(21): 1163—7.
9. BARBEY, F. et al. Efficacy of enzyme replacement therapy in Fabry disease. *Curr Med Chem Cardiovasc Hematol Agents* 2004; 2(4): 277—86.
10. SEYDELMANN, N. et al. Fabry disease and the heart. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab* 2015; 29(2): 195—204.
11. ENG, CM. et al. Fabry disease: guidelines for the evaluation and management of multi-organ system involvement. *Genet Med* 2006; 8(9): 539—48.
12. MORRISSEY, RP. et al. Cardiac abnormalities in Anderson-Fabry disease and Fabry's cardiomyopathy. *Cardiovasc J Afr* 2011; 22(1): 38—44.
13. LINHART, A. et al. Cardiac manifestations of Anderson-Fabry disease: results from the international Fabry outcome survey. *Eur Heart J* 2007; 28(10): 1228—35.
14. MARCHESONI, CL. et al. Misdiagnosis in Fabry disease. *J Pediatr* 2010; 156(5): 828—31.
15. GAL, A. et al. Toward a consensus in the laboratory of diagnostics of Fabry disease — recommendations of a European expert group. *J Inherit Metab Dis* 2011; 34(2): 509—14.
16. RIES, M. and GAL, A. Genotype—phenotype correlation in Fabry disease. In: Mehta, A. et al (eds). Fabry disease: perspectives from 5 years of FOS. Oxford: Oxford PharmaGenesis; 2006. Chapter 34.
17. GERMAIN, DP. Fabry disease. Orphanet *J Rare Dis* 2010; 5: 30.
18. GERMAIN, DP. General aspects of X-linked diseases. In: Mehta, A. et al (eds). Fabry disease: perspectives from 5 years of FOS. Oxford: Oxford PharmaGenesis; 2006. Chapter 7.
19. MEHTA, A. et al. Fabry disease: a review of current management strategies. *Q J Med* 2010; 103(9): 641—59.
20. LANEY, DA. and FERNHOFF, PM. Diagnosis of Fabry disease via analysis of family history. *J Genet Counsel* 2008; 17(1): 79—83.

Подготовлено ООО «Шайер Рус»,
Москва, Смоленская пл., д. 3, Смоленский Пассаж, Регус
C-ANPROM/RUS//0078 Дата подготовки: июнь 2017

Shire



БОЛЕЗНЬ ФАБРИ

СРЕДИ ПАЦИЕНТОВ С ПОРАЖЕНИЕМ СЕРДЦА НЕУСТАНОВЛЕННОЙ ЭТИОЛОГИИ

Вы получили данную брошюру, так как поражение сердца у Вас может быть связано с болезнью Фабри, которая представляет собой редкое, потенциально тяжёлое, генетическое заболевание.[1,2]

Когда пациенты обращаются к врачу с признаками и симптомами тяжёлого поражения сердца или поражения сердца неустановленной этиологии, это может говорить о множестве причин, лежащих в основе данных нарушений, одной из которых может быть болезнь Фабри.[3,4]
Цель данной брошюры — предоставление ответа на некоторые вопросы, которые могут возникнуть у Вас, о причинах, наследовании и лечении болезни Фабри.

ФАБРИ
Международная сеть

http://www.fabry-disease.ru

ЧТО ТАКОЕ БОЛЕЗНЬ ФАБРИ?

Болезнь Фабри (или болезнь Андерсона-Фабри) представляет собой редкое наследственное заболевание, причина которого — недостаточность активности фермента, называемого альфа-галактозидазой А, в результате изменений в кодирующем его гене (мутации).[5,7] Этот фермент отвечает за расщепление в клетках организма жирового вещества, именуемого глоботриаозилцерамидом (Gb3).[7,8]

Накопление в клетках отложений Gb3 препятствует их нормальному функционированию, что ведёт к прогрессирующим нарушениям в организме и появлению широкого спектра симптомов и осложнений заболевания.[5,9] Поражение сердца может возникнуть в результате отложения Gb3 и может сопровождаться симптомами со стороны других органов.[10,11]

КАК БОЛЕЗНЬ ФАБРИ СВЯЗАНА С МОИМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ СЕРДЦА?

Проблемы со стороны сердца распространены при болезни Фабри[5,12] и с возрастом они могут прогрессировать.[13] Поражение может возникнуть, в связи с тем что Gb3 накапливается в клетках сердца или стенках кровеносных сосудов, которые кровоснабжают сердце. Поражение сердца вследствие болезни Фабри может включать в себя расширение камер сердца; нарушение работы клапанов сердца; нарушения ритма; стенокардию или сердечную недостаточность.[17]

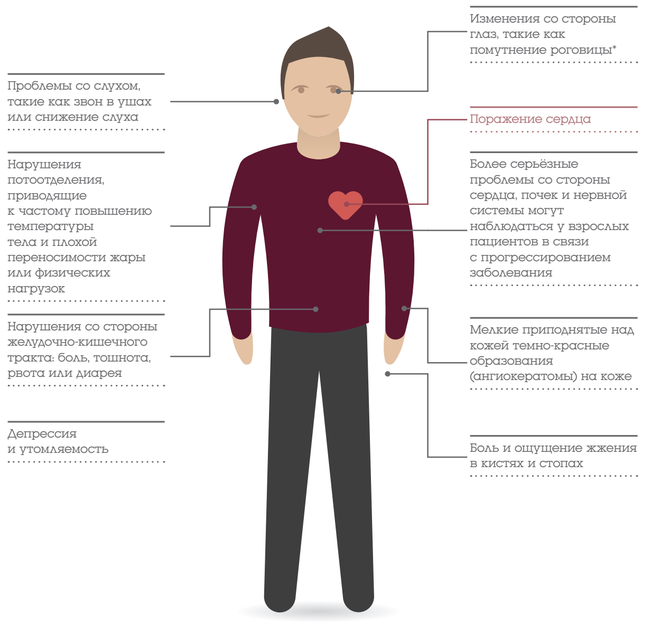
КАК МОЙ ВРАЧ МОЖЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ БОЛЕЗНЬ ФАБРИ?

Отличить болезнь Фабри от более частых заболеваний может быть очень сложно, вследствие присущего ей широкого спектра симптомов; некоторые пациенты многие годы остаются без правильного диагноза.[5,14]

Тем не менее, в случае если Ваш доктор заподозрил у Вас болезнь Фабри, диагноз может быть поставлен с помощью простого исследования крови.[15]

КАКОВЫ СИМПТОМЫ БОЛЕЗНИ ФАБРИ?

Болезнь Фабри — сложное заболевание, у каждого пациента могут наблюдаться различные комбинации симптомов и разная их степень выраженности. Ниже перечисляются наиболее частые признаки и симптомы.[16,17]



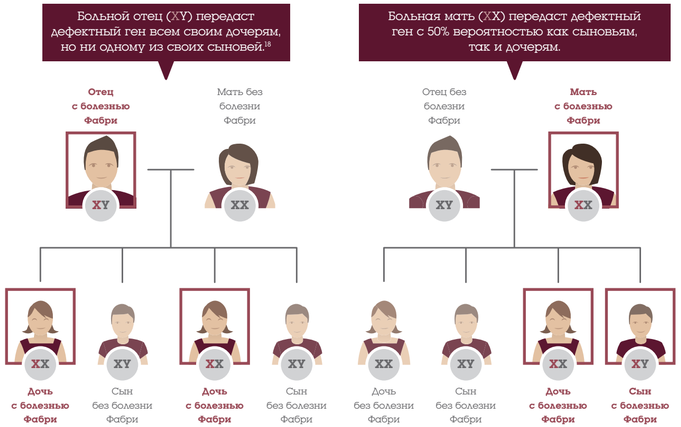
КАК МОЖНО ЛЕЧИТЬ МОЮ БОЛЕЗНЬ ФАБРИ?

Доктор, занимающийся Вашим сердцем, (кардиолог) будет продолжать лечение Ваших проблем с сердцем и связанных с ними симптомов.
Болезнь Фабри не относится к излечимым заболеваниям, однако существуют методы лечения, которые помогают управлять болезнью. Более подробную информацию Вы можете узнать у Вашего лечащего врача.

*Как правило, не влияющие на зрение

КАК БОЛЕЗНЬ ФАБРИ ПЕРЕДАЁТСЯ ЧЛЕНАМ СЕМЬИ?

Болезнь Фабри не инфекционное, а наследственное заболевание, которое родители могут передать своим детям.[18] Характер наследования данной патологии иллюстрирует следующий рисунок. Каждая клетка в организме человека содержит хромосомы, которые представляют собой нитевидные структуры, заключающие генетическую информацию. Женщины имеют две X-хромосомы в каждой клетке (по одной X-хромосоме от каждого родителя), а мужчины имеют одну X- и одну Y-хромосому (X-хромосому от матери и Y-хромосому от отца). Дефектный ген, ответственный за развитие болезни Фабри, находится только в X-хромосоме.[6,7] Это значит, что мужчины, у которых имеется данный ген, подвержены этой болезни всегда, в то время как женщины могут не иметь симптомов, либо симптомы у них могут быть меньшей тяжести или проявляться в более позднем возрасте.[19]



X — дефектный ген

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 у Вас диагностировали болезнь 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 членов Вашей семьи.