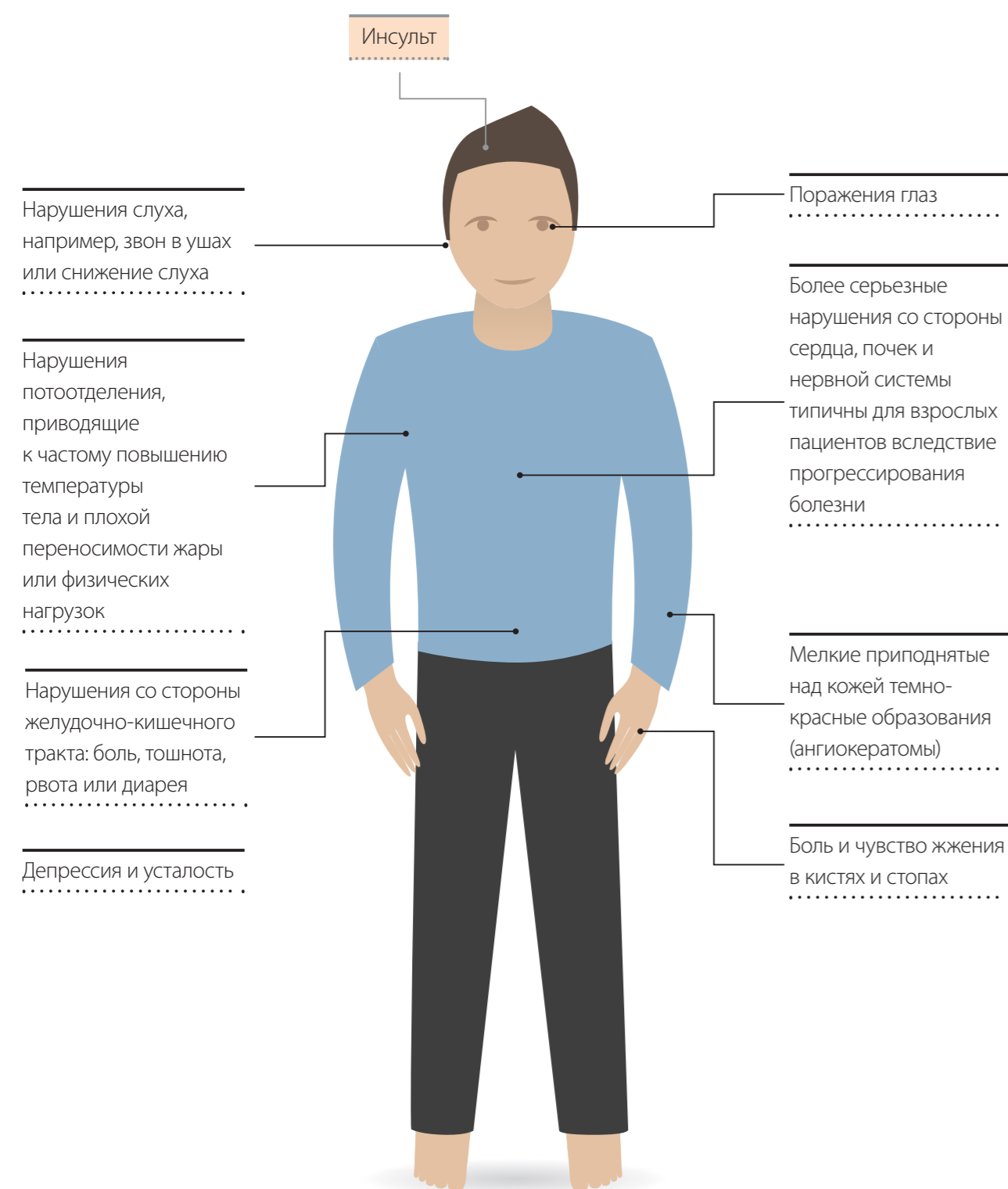


КАКИЕ НАБЛЮДАЮТСЯ СИМПТОМЫ?

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 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 представлена информация о местных организациях пациентов.



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

Подготовлено и финансировано компанией Шайер.
RUS/C-ANPROM/FAB/15/0011
Дата подготовки – декабрь 2015

Shire

БОЛЕЗНЬ ФАБРИ

У ПАЦИЕНТОВ, ПЕРЕНЕСШИХ ИНСУЛЬТ

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ

Вам выдали этот листок потому, что врач заподозрил связь перенесенного Вами инсульта с болезнью Фабри — редкой, серьезной, но поддающейся лечению болезнью.

Инсульт возникает вследствие внезапного нарушения кровообращения головного мозга. Обычно инсульт случается в пожилом возрасте, однако когда он случается в молодом возрасте, инсульт может указывать на наличие более сложных заболеваний, одним из которых является болезнь Фабри.

В этом информационном материале даются ответы на вопросы, которые могут возникать 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 Шайер

Shire

ЧТО ТАКОЕ БОЛЕЗНЬ ФАБРИ?

Болезнь Фабри (или болезнь Андерсона-Фабри) — редкое наследственное заболевание, вызываемое мутацией гена, который контролирует важный 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. Инсульт может быть одним из этих симптомов, но может наблюдаться и при отсутствии других основных признаков болезни. Учитывая риск рецидивного инсульта и других осложнений у пациентов с болезнью Фабри, важное значение имеют ранняя диагностика и своевременное лечение.

ИНСУЛЬТ У ПАЦИЕНТОВ С БОЛЕЗНЬЮ ФАБРИ

Причины, приводящие к развитию инсульта, существенно различаются в зависимости от возраста пациента; считается, что это болезнь пожилого населения. Поэтому особое внимание должно уделяться инсульту у молодых пациентов.

Несмотря на то, что инсульт встречается у молодых пациентов с болезнью Фабри, он также

может произойти и в более старшем возрасте у пациентов, страдающих этим заболеванием. Он часто бывает первым проявлением болезни Фабри может привести к нарушению кровообращения в участке головного мозга за счет непосредственного изменения сосудов мозга или за счет нарушения сердечной деятельности.

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 в конце концов привести к повторным инсультам или другим угрожающим жизни повреждениям органов, таким как почечная или сердечная недостаточность. В связи с этим жизненно важное значение имеет как можно более раннее обследование и диагностика.

Ваш специалист по инсульту продолжит лечение инсульта 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. К сожалению, нет доказательство, что ФЗТ может предотвратить инсульты. Однако, было установлено, что ФЗТ замедляет развитие повреждений, вызванных болезнью Фабри в других важных системах органов, таких как сердце и почки

ЧТО НУЖНО ДЕЛАТЬ, ЕСЛИ МНЕ УСТАНОВЛЕН ДИАГНОЗ БОЛЕЗНИ ФАБРИ?

Ваш врач-специалист по лечению инсульта 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.

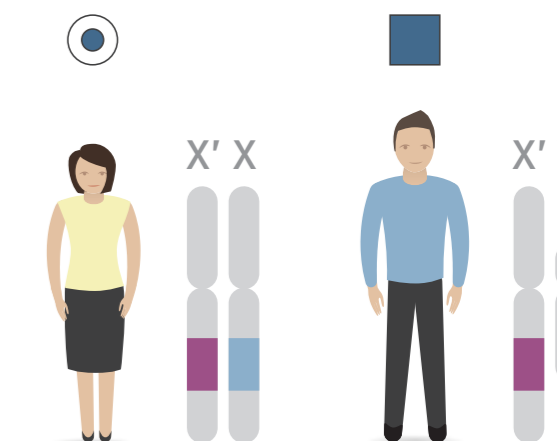
Поскольку болезнь Фабри — генетическое заболевание, этот диагноз имеет важные последствия не только для Вас, но может также иметь значение и для членов Вашей семьи. Поэтому, если Вам установлен этот диагноз, очень важно обратиться к Вашему врачу или консультанту-генетику за советом о планировании семьи, 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 тела человека содержит хромосомы, которые являются нитеподобными структурами, несущими генетическую информацию. У женщин есть две X-хромосомы в каждой клетке, а у мужчин — одна X и одна Y-хромосома. Дефектный ген, который вызывает болезнь Фабри, расположен только на X-хромосоме.

Мужчины, у которых есть этот ген, всегда заболевают, тогда как у женщин симптомы могут отсутствовать, быть менее интенсивными или возникать в более старшем возрасте.



Женщина и мужчина с поврежденным геном в 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.