

КАКОВЫ СИМПТОМЫ БОЛЕЗНИ ФАБРИ?

У каждого пациента болезнь Фабри может проявляться по-разному, степень выраженности симптомов и их комбинации могут отличаться. Ниже приводятся наиболее частые признаки и симптомы:



КАК МНЕ СЛЕДУЕТ ИЗВЕСТИТЬ ЧЛЕНОВ СВОЕЙ СЕМЬИ О МОЕМ ЗАБОЛЕВАНИИ?

Сообщение членам семьи о том, что у них может иметься риск развития болезни Фабри, представляется непростой задачей. Однако ваш врач или консультант-генетик могут предложить большое количество способов, облегчающих общение с вашими родными. Действительно, перед тем, как поговорить с членами вашей семьи, попросите совета у этих медицинских специалистов. Они подготовят Вас к искреннему и важному разговору, который облегчит раннюю

диагностику и лечение тех родственников, у которых имеется риск развития болезни Фабри.

Кроме того, существует несколько организаций пациентов, в которых могут предоставить дополнительную информацию и помощь. Сведения об этих организациях приводятся ниже.

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

Разработано с использованием образовательного гранта от компании Shire
Адаптировано ООО «Шайер Рус», Москва, Смоленская пл., д. 3, Смоленский Пассаж, Регус
RUS/CANPROM/FAB/17/0049 Дата подготовки: март 2017



БОЛЕЗНЬ ФАБРИ

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ

Болезнь Фабри — редкое, серьезное, но поддающееся лечению заболевание.

Цель этого информационного материала состоит в том, чтобы ответить на ряд вопросов, которые могут возникнуть у вас о причинах, наследовании и лечении болезни Фабри, а также дать рекомендации о том, что нужно делать, если вам или члену вашей семьи установлен диагноз этого заболевания.



Этот документ не должен использоваться в рекламных целях.

ЧТО ТАКОЕ БОЛЕЗНЬ ФАБРИ?

Болезнь Фабри (или болезнь Андерсона-Фабри) — это нечастая наследственная болезнь, вызываемая снижением активности фермента, который называется альфа-галактозидазой А, вследствие генетического изменения (мутация). Этот фермент ответствен за разрушение жирового вещества, называемого

глоботриаозилцерамидом (Gb₃), в клетках организма. Накопление Gb₃ в клетках нарушает их обычные функции, приводит к прогрессирующему повреждению организма и возникновению разнообразных симптомов и осложнений.

КАК УСТАНОВЛИВАЕТСЯ ДИАГНОЗ БОЛЕЗНИ ФАБРИ?

Болезнь Фабри бывает очень трудно отличить от более распространенных заболеваний, и пациенты могут в течение многих лет оставаться без правильного диагноза. Однако после того, как возникло подозрение, что у пациента может иметь место болезнь Фабри, точный диагноз этого заболевания может быть

установлен с помощью простого анализа крови. Поэтому, если вы подозреваете, что у вас или у кого-то из ваших родных может отмечаться болезнь Фабри, нужно поговорить с вашим семейным врачом о дальнейших консультациях и обследовании у специалиста по генетическим заболеваниям.

В ЧЕМ СОСТОИТ ЛЕЧЕНИЕ БОЛЕЗНИ ФАБРИ?

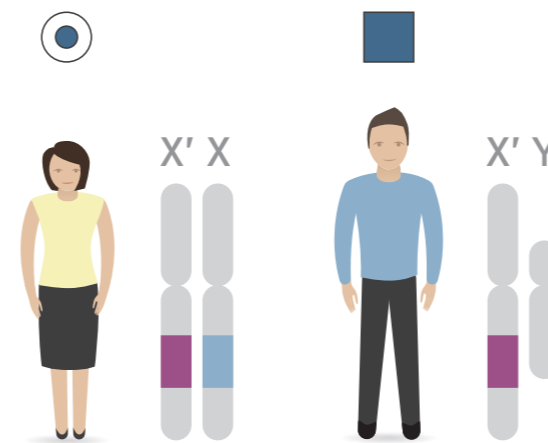
Лечение болезни Фабри состоит в замещении дефицитного фермента с помощью ферментозаместительной терапии (ФЗТ). Она проводится с помощью внутривенного вливания.

В большинстве случаев ФЗТ используется вместе с различными методами лечения конкретных симптомов. Эти методы подбираются индивидуально.

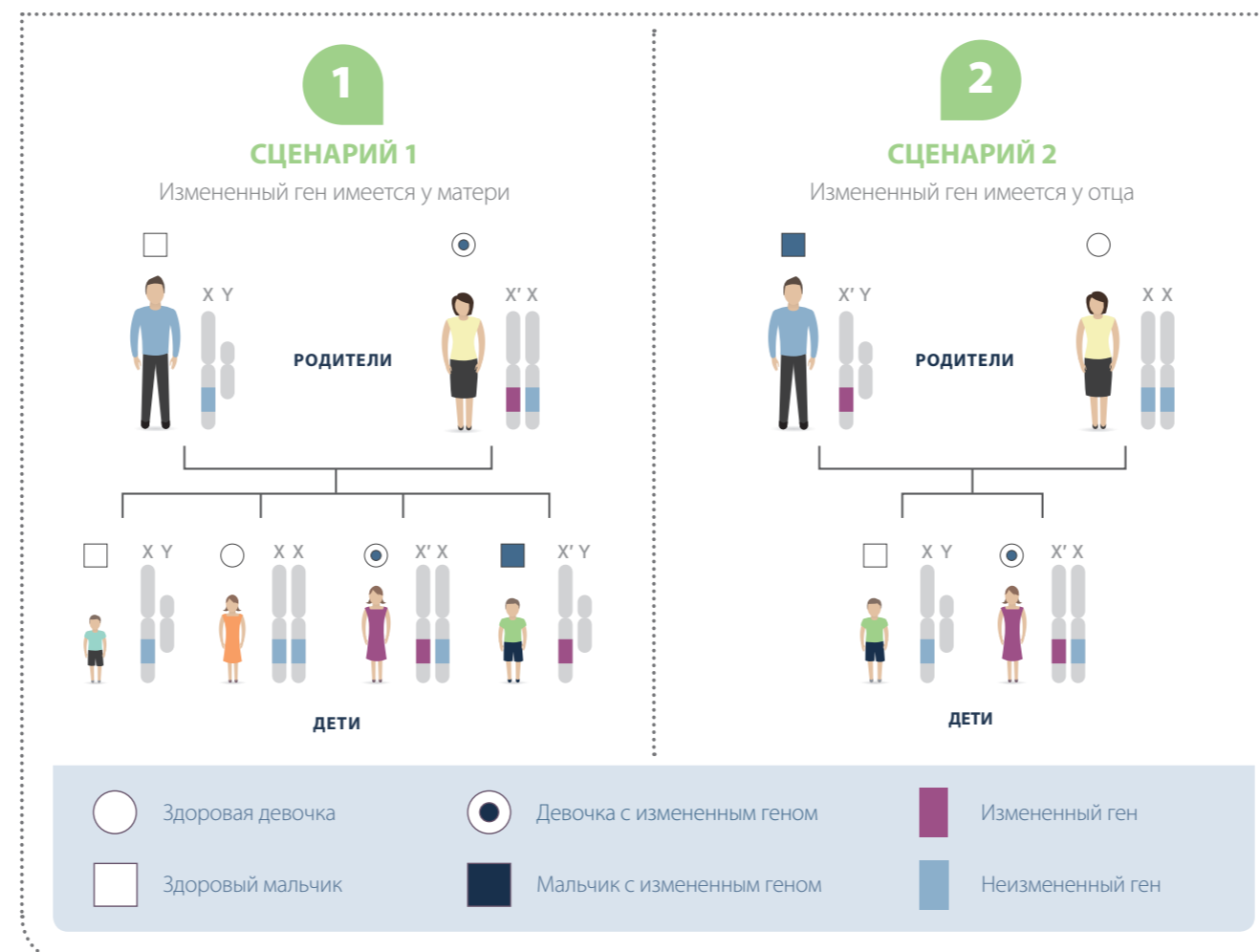
КАК БОЛЕЗНЬ ФАБРИ ПЕРЕДАЕТСЯ ЧЛЕНАМ СЕМЬИ?

Болезнь Фабри не заразно, а наследственное заболевание, которое может передаваться по законам генетики от родителей к детям, таким образом, как это показано ниже. 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 (X-хромосома получена от матери, а Y-хромосома — от отца).

Ген, который поврежден при болезни Фабри, располагается на X-хромосоме. Это означает, что оно всегда будет возникать у мужчин, тогда как у женщин (их называют «носителями») симптомы могут отсутствовать или возникать, но выражены не столь значительно, как у мужчин, или появляются в более старшем возрасте. У матери-носителя шанс передать этот



измененный ген ребенку (мальчику или девочке) составляет в среднем 50/50, а болеющий отец передаст измененный ген своим дочерям, но не передаст сыновьям. Ниже приводятся результаты этих двух сценариев:



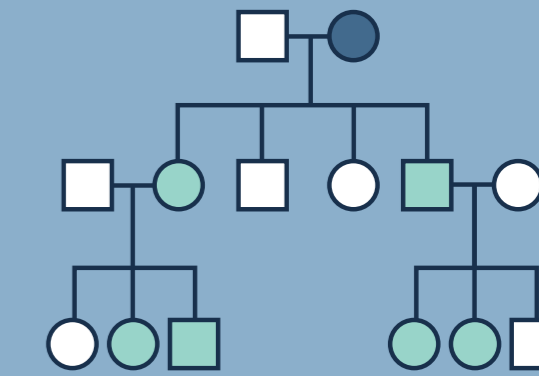
КАК УЗНАТЬ, МОГ ЛИ КТО-НИБУДЬ ИЗ МОИХ РОДСТВЕННИКОВ УНАСЛЕДОВАТЬ БОЛЕЗНЬ ФАБРИ?

Ген, ответственный за болезнь Фабри, может передаваться через большое число поколений, поэтому потенциально больными могут быть многие близкие и дальние родственники. Для определения риска наследования болезни Фабри вашими родственниками, врач попросит у вас

сведения о медицинской истории членов семьи и составит схему семейного «дерева», используя символы для изображения генетических взаимосвязей. Составление такой схемы называют **анализом родословной**.

ЧТО ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ АНАЛИЗ РОДОСЛОВНОЙ?

На «дереве», изображающем родословную семьи, квадратиками обозначают мужчин, кружками — женщин и затемняют фигуры для тех лиц, у которых могло отмечаться данное заболевание. Эта схема позволяет представить большое количество сконцентрированной информации в виде простой диаграммы. Врачи могут в дальнейшем использовать ее для визуализации типов наследования, вычисления риска для каждого члена семьи и выявления тех лиц, которые должны быть обследованы для установления диагноза.



ЧТО НУЖНО ДЕЛАТЬ, ЕСЛИ МНЕ УСТАНОВЛЕН ДИАГНОЗ БОЛЕЗНИ ФАБРИ?

Болезнь Фабри — сложное заболевание, которое часто не диагностируется или диагностируется неправильно. Точный диагноз позволяет своевременно начать лечение. В связи с наследственным характером этого заболевания его диагностика важна не только для вашего здоровья, но может также иметь значение для членов вашей семьи.

У каждого вновь выявленного пациента с болезнью Фабри (его называют «пробандом») с помощью анализа родословной в семье из нескольких поколений можно выявить ряд дополнительных



случаев этого заболевания. Поэтому необходимо поговорить с вашим врачом или консультантом-генетиком о создании семейного родословного «дерева», чтобы понять, требуется ли проведение обследования кому-либо из ваших родных.