



Всемирный день повышения осведомленности о болезни Фабри

Болезнь Фабри — наследственное заболевание из группы лизосомных болезней накопления. Обусловлено недостаточностью фермента альфа-галактозидазы А. У женщин клинические проявления слабее, чем у мужчин, и обычно проявляются в более позднем возрасте.



Частота болезни Фабри в мире

Классическая форма

1:50 000–117 000 

Атипичная форма

1:1000–8000 (новорожденных мальчиков)

Пройдите диагностику

Определение активности лизосомного фермента α -галактозидазы А

- + Мужчины: основной метод диагностики
- Женщины: снижение активности фермента не характерно

Количественное определение концентрации глоботриаозилсфингозина (Lyso-GB3)

- + Повышен у мужчин и женщин

Поиск патогенных вариантов в гене GLA

Проводится для подтверждающей и пренатальной диагностики

Научные диагностические программы ФГБНУ «МГНЦ»



Знаем и помогаем

Куратор проекта повышения информированности о наследственных заболеваниях — Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний

Основные симптомы

- Семейный анамнез**
Гипертрофическая кардиомиопатия Хроническая болезнь почек
- Невропатические боли**
Кисти Стопы Живот
- Поражение почек**
Повышенное содержание белка в моче Почечная недостаточность
- Гипертрофическая кардиомиопатия**
- Гипогидроз**
Плохая переносимость жары из-за снижения потоотделения
- Кожные нарушения**
Ангиокератомы — скопления расширенных подкожных сосудов. Плоские или слегка приподнятые над кожей образования от темно-красного до синего цвета
- Изменения хрусталика**
(катаракта Фабри)
- Ранние инсульты**

Есть лечение

Ферментная заместительная терапия

Человеческая и рекомбинантная альфа-галактозидаза А

Обратитесь к врачу

- НМИЦ здоровья детей (Москва)
- Российская детская клиническая больница (РНИМУ им. Н. И. Пирогова, Москва)
- ФГБУ «СЗФМИЦ имени В. А. Алмазова»
- ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И. М. Сеченова (Сеченовский университет)
- ФГБУ «Московский НИИ педиатрии и детской хирургии Минздрава России»

Получите помощь

Горячая линия
+7 800 201 06 01

Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний



РЕДКОЕ АГЕНТСТВО

Информационный партнер
redkoe.agentstvo@yandex.ru