



Информация для пациента

ЧТО НУЖНО ДЕЛАТЬ, ЕСЛИ ВАМ УСТАНОВЛЕН ДИАГНОЗ БОЛЕЗНЬ ФАБРИ?

Материал носит информационный характер и не может быть расценен как постановка диагноза или предоставление медицинского заключения. Обратитесь к лечащему врачу.

* Изображенные люди не являются реальными пациентами.



БОЛЕЗНЬ ФАБРИ

Болезнь Фабри — это редкое наследственное заболевание, возникающее по причине недостатка одного из необходимых организму ферментов — альфа-галактозидазы.¹ Заболевание часто не диагностируется или диагностируется поздно, а в некоторых случаях пациентам ошибочно устанавливается другой диагноз.²

Поздняя постановка диагноза и отсроченное начало лечения болезни Фабри могут привести к снижению качества и продолжительности жизни¹

к **10** годам

Жгучие боли в ладонях и стопах²



Плохая переносимость физических нагрузок, нарушения потоотделения



к **20** годам

Поражение почек²



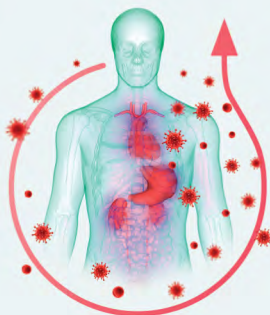
к **40** годам

Сердечно-сосудистые проявления²



к **30** годам

Инсульты, ишемические атаки²



+15-20 лет
жизни и более

Своевременное начало специфической терапии болезни Фабри позволяет увеличить продолжительность жизни на **15-20 лет**^{3,4}

В связи с наследственным характером этого заболевания, его диагностика необходима не только для Вашего здоровья, но также имеет важное значение для членов Вашей семьи. У каждого вновь выявленного пациента с болезнью Фабри (его называют «пробандом») с помощью анализа родословной **можно определить родственников, которые могут иметь ген с поломкой (мутацией) и обследовать их.** Считается, что при таком обследовании можно найти еще 5 больных на разных стадиях болезни – от практически бессимптомной до тяжелой.¹



КАК БОЛЕЗНЬ ФАБРИ ПЕРЕДАЕТСЯ ЧЛЕНАМ СЕМЬИ?

Болезнь Фабри — это заболевание, которое передается от родителей к детям, так как в наших клетках есть два набора генов: один мы получаем от матери, второй — от отца. Ген, который повреждается при болезни Фабри, расположен на X-хромосоме. Это означает, что заболевание имеет более тяжелое течение мужчин и, как правило, более мягкое у женщин, когда симптомы могут отсутствовать или выражены не столь значительно, или появляются в более старшем возрасте.⁵

От матери поврежденный ген передается детям независимо от их пола (как мальчикам, так и девочкам, 50/50), а отец может передать поврежденный ген только своим дочерям.¹



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

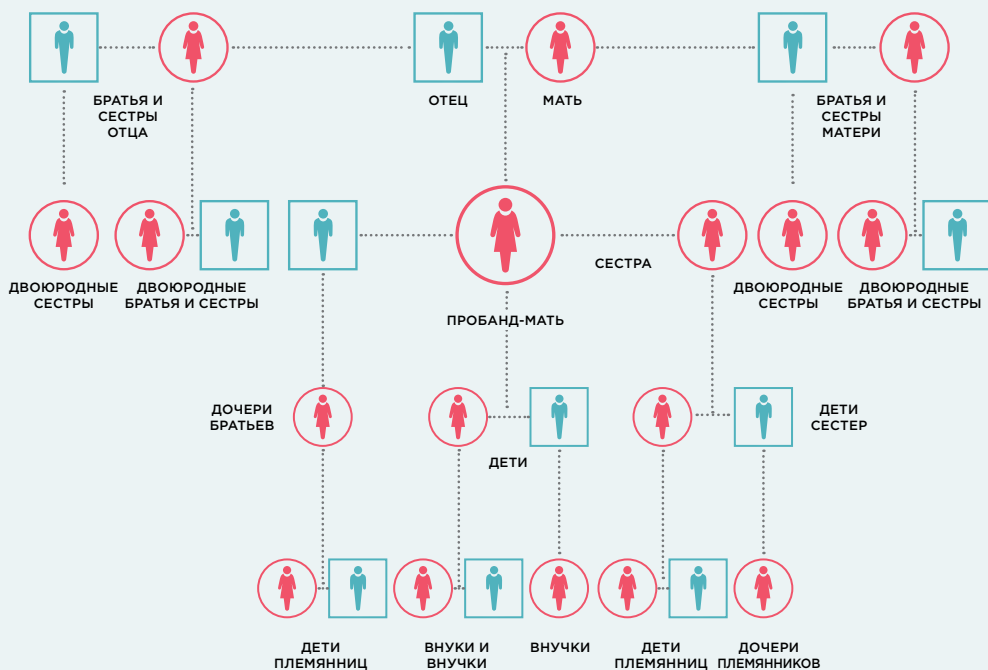
Ген, ответственный за болезнь Фабри, передается через большое число поколений, поэтому потенциально больными могут быть многие ближние и дальние родственники. Определить наличие болезни Фабри **поможет** изучение семейного анамнеза, особенно если кто-либо из родственников (чаще мужчин) в молодом возрасте страдал заболеваниями почек, болезнями сердца или перенес инсульт. Для определения риска наследования болезни Фабри врач составляет схему семейного «дерева». С его помощью можно проиллюстрировать, кто из родственников унаследовал **поврежденный** ген и, следовательно, у кого возможно развитие заболевания. Составление такой схемы называют **анализом родословной.**



ЧТО ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ АНАЛИЗ РОДОСЛОВНОЙ?

На «дереве», изображающем родословную семьи, квадратами обозначают мужчин, кружками — женщин. Фигуры тех родственников, у которых выявлено генетическое нарушение, закрашивают. Врач может в дальнейшем использовать такое «дерево» для определения риска наследования заболевания и выявления родственников, которые должны быть обследованы.

Пример «дерева» если пробанд - мать



Если болезнь Фабри выявлена у женщины, то нужно обследовать ее мать и ее отца. В зависимости от того из родителей женщина получила мутацию, нужно обследовать родственников по материнской или по отцовской линии.



КОГО ИЗ РОДСТВЕННИКОВ НАДО ОБСЛЕДОВАТЬ, ЕСЛИ БОЛЕЗНЬ ФАБРИ ВЫЯВЛЕНА У МАТЕРИ:

- Мать
- Отец
- Дети
- Братья и сестры
- Сводные братья и сестры по материнской линии
- Сводные братья и сестры по отцовской линии
- Внуки и внучки (дети дочерей)
- Внучки (дочери сыновей)
- Братья и сестры матери
- Братья и сестры отца
- Дочери братьев
- Дети сестер
- Двоюродные братья и сестры — дети теток по материнской линии
- Двоюродные братья и сестры — дети теток по отцовской линии
- Двоюродные сестры — дочери дядей по материнской линии
- Двоюродные сестры — дочери дядей по отцовской линии
- Дети племянниц
- Дочери племянников



КОГО ИЗ РОДСТВЕННИКОВ НАДО ОБСЛЕДОВАТЬ, ЕСЛИ БОЛЕЗНЬ ФАБРИ ВЫЯВЛЕНА У ДОЧЕРИ:

- Мать
- Отец
- Бабушка по материнской линии
- Дед по материнской линии
- Бабушка по отцовской линии
- Братья и сестры
- Сводные братья и сестры по материнской линии
- Сводные сестры по отцовской линии
- Братья и сестры матери
- Братья и сестры отца
- Двоюродные братья и сестры по линии теток
- Двоюродные сестры по линии дядь

Если болезнь Фабри выявлена у мужчины, то нужно обследовать родственников по материнской линии.



КОГО ИЗ РОДСТВЕННИКОВ НАДО ОБСЛЕДОВАТЬ, ЕСЛИ БОЛЕЗНЬ ФАБРИ ВЫЯВЛЕНА У ОТЦА:

- Мать
 - Дочери
 - Братья и сестры
 - Сводные братья и сестры по материнской линии
 - Дети дочерей
 - Братья и сестры матери
 - Дочери братьев
 - Дети сестер
 - Дочери племянников
 - Дети племянниц
 - Двоюродные братья и сестры — дети теток по материнской линии
 - Двоюродные сестры — дочери дядей по материнской линии
-



КОГО ИЗ РОДСТВЕННИКОВ НАДО ОБСЛЕДОВАТЬ, ЕСЛИ БОЛЕЗНЬ ФАБРИ ВЫЯВЛЕНА У СЫНА:

- Мать
 - Братья и сестры
 - Сводные братья и сестры по материнской линии
 - Дед по материнской линии
 - Бабушка по материнской линии
 - Дядя и тетка по материнской линии
 - Двоюродные братья и сестры — дети теток по материнской линии
 - Двоюродные сестры — дочери дяди по материнской линии
-

Для участия в бесплатной программе диагностики болезни Фабри обратитесь к Вашему лечащему врачу. Подтверждение диагноза на основании лабораторных исследований проводится лечащим врачом по месту жительства.



ЛАБОРАТОРИИ, КОТОРЫЕ ПРОВОДЯТ НЕОБХОДИМЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ:

- 1. Лаборатория наследственных болезней обмена веществ
ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени
академика Н.П. Бочкова»
Адрес: 115478, г. Москва, ул. Москворечье, д. 1
email: labnbo@yandex.ru**
- 2. Лаборатория медицинской геномики ФГАУ «НМИЦ здоровья детей»
Минздрава России
Адрес: 117296, г. Москва, Ломоносовский проспект, д. 2/62
email: genelab@nczd.ru**

