

Болезнь Фабри у пациентов с необъяснимыми заболеваниями сердца



Вдохновим себя на хорошее будущее, несмотря на болезнь Фабри

Редкое генетическое заболевание, называемое болезнью Фабри, может привести к проблемам с почками. Данная брошюра разработана с целью ответить на некоторые из ваших вопросов о болезни Фабри.

Данная брошюра не является заменой рекомендациям вашего врача. Если у вас есть какие-либо вопросы или вы хотите получить больше информации, обратитесь к специализированному медицинскому работнику.

Что такое болезнь Фабри?

Болезнь Фабри (также называемая болезнью Андерсона-Фабри) - редкое наследственное заболевание, поражающее примерно 1 из 40 000 мужчин и 1 из 20 000 женщин, хотя зарегистрированные данные варьируются в зависимости от географического положения. У пациентов с болезнью Фабри изменение гена означает, что фермент под названием

α -галактозидаза A (α -Gal A) либо отсутствует, либо плохо выполняет свою функцию. Из-за этого фермент не способен расщеплять жирные вещества, называемые гликофинголипидами, которые впоследствии накапливаются в клетках, что приводит к прогрессирующему заболеванию и широкому спектру симптомов.

Каковы симптомы?

Болезнь Фабри - сложное заболевание, и причины заболевания могут быть различными; у каждого

человека могут быть свои симптомы различной степени тяжести.

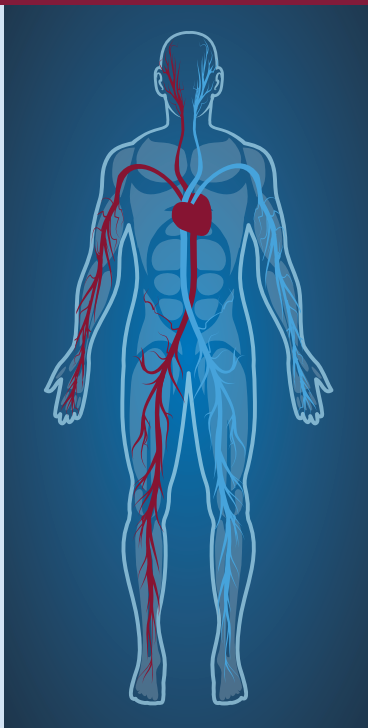
Общие признаки и симптомы болезни Фабри (не у всех проявляется все перечисленное)

■ Проблемы со слухом, такие как тиннитус (звон в ушах) или потеря слуха

■ Нарушение потоотделения, что, в свою очередь, вызывает частые лихорадки и плохую переносимость жары или физических упражнений

■ Проблемы с желудочно-кишечным трактом или кишечником, такие как боль, тошнота, рвота или диарея

■ Депрессия и усталость



■ Изменения глаз, которые обычно не влияют на зрение, которые могут быть обнаружены врачом

■ Более серьезные проблемы, затрагивающие сердце, почки и мозг (инсульт и транзиторная ишемическая атака, или «мини-инсульт»), как правило, могут наблюдаться у взрослых по мере развития болезни.

■ Ангиокератомы (маленькие выпуклые темно-красные пятна) на коже

■ Боль и жжение в руках и ногах

Как болезнь Фабри связана с сердечно-сосудевыми заболеваниями?

При течении болезни Фабри часто встречаются сердечно-сосудевые заболевания, которые с возрастом могут ухудшаться. Такая взаимосвязь обусловлена тем, что гликофинголипиды накапливаются в

клетках сердца или стенках кровеносных сосудов, снабжающих сердце. Сердечные заболевания возникают при наличии или отсутствии других симптомов болезни.

Сердечные заболевания на фоне болезни Фабри включают:

Увеличение сердца		Инфаркт
Плохо функционирующие сердечные клапаны		Сердечная недостаточность
Аритмия		

Как мой врач может диагностировать болезнь Фабри?

Болезнь Фабри очень сложно отличить от более распространенных состояний из-за широкого спектра симптомов, и некоторые пациенты многие годы не имеют правильного диагноза. Если ваш врач подозревает, что у вас может быть болезнь

Фабри, для выявления заболевания и для измерения активности фермента можно использовать тестирование пятен сухой крови, а также генетический тест для подтверждения наличия дефектного гена.

Каковы методы лечения болезни Фабри?

Болезнь Фабри в настоящее время неизлечима. Однако существуют методы лечения, которые могут помочь предотвратить прогрессирование заболевания.

Ниже описаны два утвержденных специфических типа лечения болезни Фабри.

Заместительная ферментная терапия (ФЭТ)	У людей с болезнью Фабри фермент α -Gal A либо отсутствует, либо не функционирует (или не работает) должным образом. При ФЭТ люди с болезнью Фабри получают рабочую версию фермента.
Шаперонная терапия (ШТ)	При болезни Фабри фермент α -Gal A может присутствовать, но не работать должным образом. ШТ может поддерживать уровень фермента и помогать его функционированию. Однако не всем пациентам подходит ШТ - только пациентам с определенными изменениями генов.

Также доступны дополнительные методы лечения, не специфические для болезни Фабри; они могут помочь справиться с симптомами заболевания. Ваш лечащий кардиолог должен продолжить терапию сердечно-сосудевых заболеваний и связанных с ними симптомов.

Поговорите со своим врачом о подходящих вам вариантах лечения и их возможных эффектах.

Из-за наследственной природы болезни Фабри заболевание не только имеет серьезные последствия для вашего здоровья, но также может иметь большое значение для вашей семьи. Если вам диагностировали болезнь Фабри, ваш врач или медицинский работник должен провести с вами оценку семейного анамнеза (также называемую «анализом генеалогического древа»), чтобы определить риск заболевания у членов вашей семьи.

Где можно получить информацию и консультацию?

Для всех, кто находится в группе риска, существуют различные источники информации и специалисты, у которых можно получить консультацию.

Медицинские работники могут предоставить вам необходимую информацию о болезни Фабри, а также о том, как ее можно диагностировать и о методах ее лечения.

Консультант по генетическим вопросам - это специально обученный специалист, который работает с людьми, страдающими генетическим заболеванием, и членами их семей. Их цель - предоставить этим людям сбалансированную информацию и поддержку, чтобы они могли делать осознанный выбор в отношении собственного здоровья и строить дальнейшие планы на жизнь.

Кроме того, необходимую информацию и поддержку могут предоставить сообщества пациентов, такие как Fabry International Network. Более подробную информацию можно найти на <http://www.fabrynetwork.org/>

Также полезен сайт www.fabrydisease.info, где собрана информация об опыте людей, которые обсуждали болезнь Фабри со своей семьей, а также имеется дополнительная информация об этом заболевании.

Изображения, использованные в этом документе, являются репрезентативными, а представленные модели никоим образом не связаны с болезнью Фабри.

Авторские права © 2019 Takeda Pharmaceutical Company Limited. Все права защищены.

Takeda и логотип Takeda являются товарными знаками Takeda Pharmaceutical Company Limited, используемыми согласно лицензии.

**ЕСЛИ У ВАС ВОЗНИКНУТ ВОПРОСЫ, ВЫ МОЖЕТЕ ОБРАТИТЬСЯ ПО БЕСПЛАТНОМУ НОМЕРУ ГОРЯЧЕЙ ЛИНИИ
8 800 080 89 77**

ТОО «Такеда Казахстан»
050040, г. Алматы, ул. Зеина Шашкина, 44
Тел.: +7 727 2444004, факс: +7 727 2444005

