

Болезнь Фабри: что это значит для нашей семьи



Ненастоящие пациенты. Симптомы у пациентов различны, данные изображения могут не отражать общую популяцию пациентов.

Вдохновим себя на хорошее будущее, несмотря на болезнь Фабри



Данная брошюра разработана для людей, у которых кто-либо из членов семьи имеет диагностированную болезнь Фабри. Она предназначена для того, чтобы ответить на некоторые из распространенных вопросов о заболевании, в том числе как определить собственный возможный риск заболевания, диагностика заболевания и методы лечения.

Что такое болезнь Фабри?

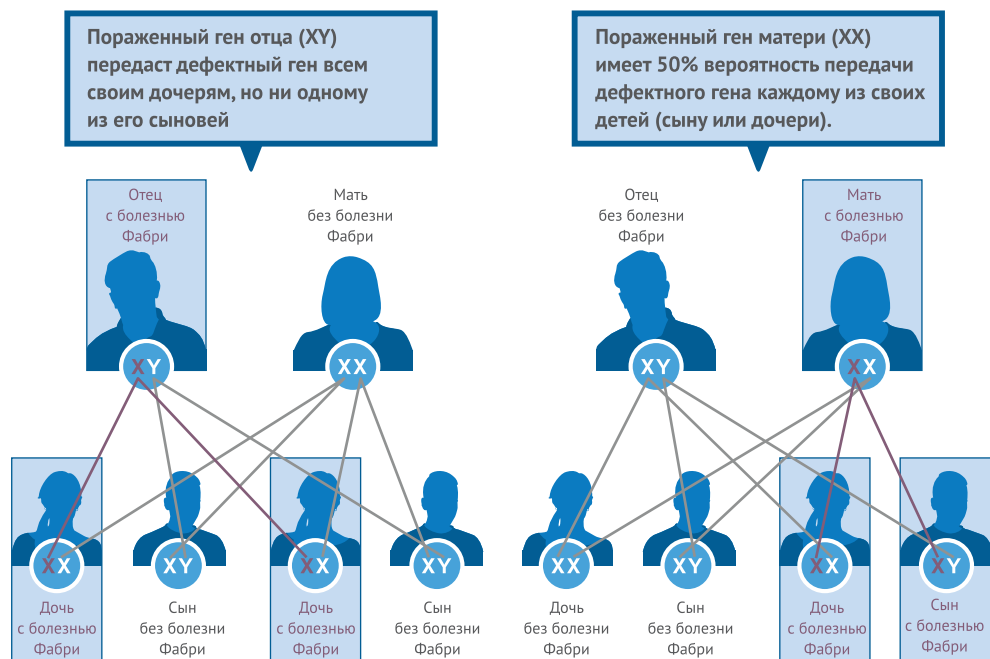
Болезнь Фабри (также называемая болезнью Андерсона-Фабри) - редкое наследственное заболевание, поражающее примерно 1 из 40 000 мужчин, а также женщины подвержены данному заболеванию.¹⁻³ Тем не менее зарегистрированные данные варьируются в зависимости от географического положения.^{1,4-10} У пациентов с болезнью Фабри изменение гена означает, что

фермент под названием α -галактозидаза А (α -Gal A) либо отсутствует, либо плохо выполняет свою функцию.¹⁻³ Из-за этого фермент не способен расщеплять жирные вещества, называемые гликосфинголипидами¹⁻³, которые впоследствии накапливаются в клетках, что приводит к прогрессирующему заболеванию и широкому спектру симптомов.¹⁻³

Как люди наследуют болезнь Фабри?

Болезнь Фабри не заразна, но она может передаваться внутри семьи через наш генетический материал (две хромосомы X [XX] для женщин и хромосомы X и Y [XY] для мужчин).^{2,11} Ген, вызывающий болезнь Фабри, присутствует на

X-хромосоме и передается от родителей к их детям в так называемом X-сцепленном наследовании, как показано на диаграмме ниже.^{2,3,12}



X – пораженный ген

Возможные результаты каждой беременности

Каковы симптомы болезни Фабри?

Болезнь Фабри - сложное заболевание, и причины заболевания могут быть различными; у каждого человека могут быть свои симптомы различной степени тяжести.¹³ У мальчиков первые симптомы могут появиться в возрасте до 10 лет, у девочек

возраст появления симптомов варьируется, даже в пределах одной семьи.^{13,14} У некоторых людей симптомы не проявляются до более позднего возраста.¹³

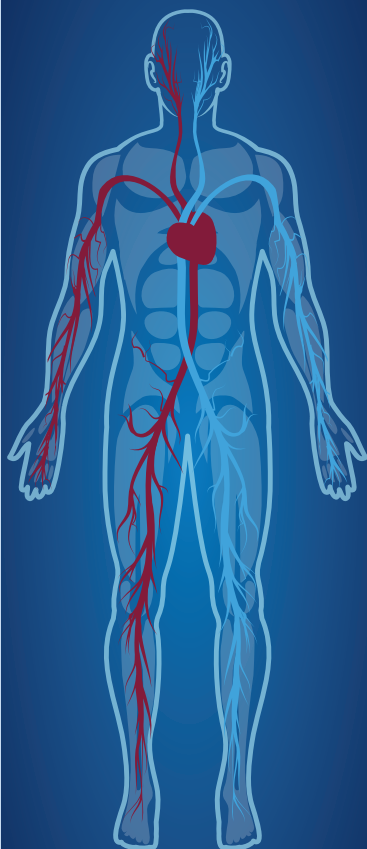
Общие признаки и симптомы болезни Фабри (не у всех проявляется все перечисленное)^{13,15}

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

Что такое анализ генеалогического дерева и чем он может помочь?

Если у человека диагностирована болезнь Фабри, другие члены его семьи также могут оказаться в группе риска.¹³ Проведя анализ членов семьи и изучив семейный анамнез, врач и / или генетический консультант могут составить карту генеалогического дерева семьи.^{13,16} (См. «Где можно получить информацию и консультацию?» на последней странице.) Это поможет определить кто из членов семьи подвержен риску^{14,17}. Пример генеалогического дерева показан на диаграмме ниже.

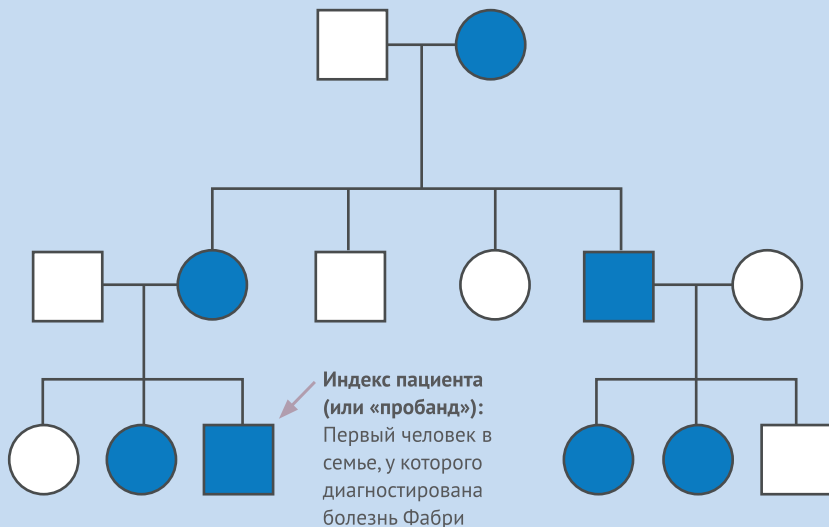
Если окажется, что кто-то из членов семьи находится в группе риска, то очень важно пройти обследование на наличие заболевания, даже если у него нет никаких симптомов, потому что симптомы могут проявиться намного позже^{14,17}.

Консультанты по генетическим вопросам могут предоставить всю необходимую информацию об обследовании, чтобы члены семьи из группы риска могли решить, как им поступить.^{16,18}

Если было принято решение пройти обследование, то можно использовать простое тестирование пятен сухой крови.^{19,20} Если результат положительный, то необходимо сделать анализ крови для измерения активности фермента и ДНК-тест для подтверждения дефектного гена.²¹



Пример анализа генеалогического дерева болезни Фабри:



При анализе генеалогического дерева квадраты представляют мужчин, круги - женщин, а заштрихованные фигуры - лица, которые могут подвержены риску заболевания болезнью Фабри.²²

Каковы преимущества раннего обследования и диагностики?

Ранняя диагностика болезни Фабри может иметь очень положительное влияние на пациентов.²³ Это связано с тем, что существуют доступные методы лечения, которые могут помочь замедлить

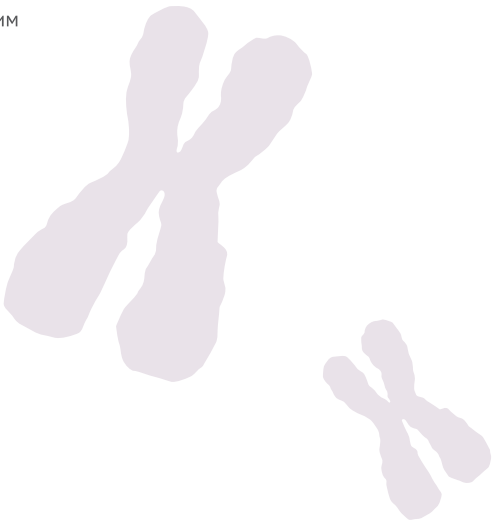
прогрессирование болезни и улучшить качество жизни.²³ Ниже описаны два утвержденных специфичных типа лечения болезни Фабри.

Заместительная ферментная терапия (ФЗТ)	У людей с болезнью Фабри фермент α -Gal A либо отсутствует, либо не функционирует (или не работает) должным образом. При ФЗТ 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 специфичные для болезни Фабри; они могут помочь справиться с симптомами заболевания.¹³

Еще одно преимущество диагноза - это возможность получить генетическое консультирование. Консультант по генетическим вопросам может:¹⁴

- Предоставить необходимую информацию о заболевании и связанной с ним наследственности.
- Обсудить вопрос пренатального тестирования и сопутствующих решений
- Оказать помощь в определении необходимых ресурсов поддержки



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.

Для получения дополнительной информации посетите www.Fabrydisease.info

Ссылки

1. Спада М., и др. Американский журнал генетики человека. 2006; 79: 31–40.
2. Мехта А., и др. Журнал медицинской генетики. 2009; 46: 548–552.
3. Десник Р.Дж. и др. Дефицит α -галактозидазы А: болезнь Фабри. В: Скрайвер С.Р. и др. (ред.). Молекулярные основы наследственного заболевания. Нью-Йорк: Макгроу-Хилл; 2001 г.
4. Макдермот К.Д. и др. Журнал медицинской генетики. 2001; 38: 750–760.
5. Макдермот К.Д. и др. Журнал медицинской генетики. 2001; 38: 769–775.
6. Пуртис Б.Дж. и др. Генетика человека. 1999; 105: 151–156.
7. Бурлина А.Б., и др. Журнал наследственных метаболических заболеваний. 2018; 41: 209–219.
8. Мейкл П.Дж. и др. JAMA. 1999; 281: 249–254.
9. Хэу В.Л. и др. Человеческая мутация. 2009; 30: 1397–1405.
10. Атертон А.М. и др. Представлено на всемирном симпозиуме 2015; 9–13 февраля 2015 г.; Орландо, Флорида, США. Аннотация 12.
11. Колледж OpenStax, Университет Райса. Биология (2016). ISBN-10 1938168097; ISBN-13 978-1-938168-09-3; Пересмотр БМ-2013-002 (16.03)-BW. Доступно на: <https://openstax.org/>; По состоянию на март 2019 г.
12. Жермен Д.П. Глава 7: Общие аспекты X-сцепленных заболеваний. В: Мехта А., и др. (ред.). Болезнь Фабри: перспективы 5 лет ФОС. Оксфорд: Oxford PharmaGenesis Ltd; 2006 г.
13. Жермен Д.П. Журнал редких заболеваний Orphanet. 2010; 5: 50.
14. Лэйни Д.А. и др. Журнал генетического консультирования. 2013; 22: 555–564.
15. Мехта А., и др. Европейский журнал клинических исследований. 2004; 34: 236–242.
16. Шифман Р., и др. Kidney International. 2017; 91: 284–293.
17. Лэйни Д.А., Фернхофф П.М. Журнал генетического консультирования. 2008; 17: 79–83.
18. Британская Интернет-энциклопедия. Генетическое консультирование. Доступно на: <https://www.britannica.com/print/article/228863>; По состоянию на март 2019 г.
19. Гал А. и др. Журнал наследственных метаболических заболеваний. 2011; 34: 509–514.
20. Фриман Дж. Д. и др. Клиническая химия. 2018; 64: 656–679.
21. Мехта А., Хьюз Д.А. Болезнь Фабри. В: Адам М. П., Ардингер Х. Х., Пагон Р.А. и др. (ред.) GeneReviews® [Интернет]. Сиэтл, Вашингтон: Вашингтонский университет, Сиэтл; 2017 г.
22. Беннетт Р.Л. и др. Американский журнал генетики человека. 1995; 56: 745–752.
23. Мехта А., и др. QJM. 2010; 103: 641–659.
24. Эль Диб Р., и др. Кокрановская база данных Syst Rev. 2007; 3: CD006663.
25. Аллурфетрати С. и др. Журнал фармакологии и клинической токсикологии. 2015; 5: 1051.
26. Мендес А. и др. Европейский журнал генетики человека. 2016; 24: 315–325.

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

