

Фабри ауруы және бүйрек аурулары



Фабри ауруына қарамастан өзімізді жарқын болашаққа жігерлендіреміз

Фабри ауруы деп аталатын сирек кездесетін генетикалық ауру бүйрек проблемаларына әкелуі мүмкін. Бұл брошюра Фабри ауруы туралы кейбір сұрақтарыңызға жауап беру үшін жасалған.

Бұл брошюра дәрігердің кеңестерін алмастыра алмайды. Егер сізде сұрақтар туындаса немесе қосымша ақпарат алғыңыз келсе, маманданған медициналық қызметкерге хабарласыңыз.

Фабри ауруы дегеніміз не?

Фабри ауруы (Андерсон-Фабри ауруы деп те аталады) – сирек кездесетін тұқым қуалайтын ауру, оған 40 000 ер адамның біреуі және 20 000 әйелдің біреуі шалдығады, дегенмен тіркелген деректер географиялық орналасқан орнына байланысты өзгереді. Фабри ауруы бар пациенттерде геннің өзгеруі A α -галактозидазасы (A α -Gal) деп аталатын

ферменттің жоқтығын немесе оның өз қызметін дұрыс атқармайтынын білдіреді. Осының салдарынан фермент гликосфинголипидтер деп аталатын майлы заттарды ыдырата алмайды, олар кейін жасушаларда жиналып қалатындықтан, аурудың өршуіне және көптеген симптомдардың пайда болуына әкеледі.

Симптомдары қандай?

Фабри ауруы -бұл күрделі ауру, аурудың себептері әртүрлі болуы мүмкін; ауырлық дәрежесіне қарай

әр адамдағы симптомдары әртүрлі болуы мүмкін.

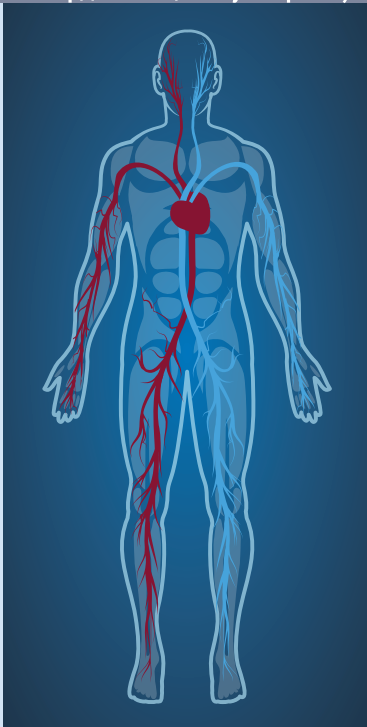
Фабри ауруының жалпы белгілері мен симптомдары (бұл аталғандардың бәрі бірдей байқалмауы мүмкін)

■ Тиннитус (құлақтың шыңылдауы) немесе есту қабілетінің жоғалуы сияқты есту мүшесінің проблемалары

■ Тер бөлінуінің бұзылуы, бұл өз кезегінде безгектің жиі пайда болуына, ыстық пен дене жаттығуларынан тез шаршауға алып келеді

■ Асқазан-ішек жолдары немесе ішекте ауырсыну, жүрек айну, құсу немесе диарея сияқты проблемалардың болуы.

■ Депрессия және шаршау



■ Әдетте көру қабілетіне әсер етпейтін көздегі өзгерістер, оны дәрігер анықтай алады

■ Жүрек, бүйрек және миға әсер ететін неғұрлым күрделі проблемалар (инсульт және транзиторлық ишемиялық шабуыл немесе "мини-инсульт") ересектерде ауру дамыған сайын байқалуы мүмкін.

■ Терідегі ангиокератомалар (кішкентай дөңес қаралтым-қызыл дақтар)

■ Қол-аяқтың ауырсынуы және дызылдауы

Фабри ауруы бүйрек ауруларымен қалай байланысты болуы мүмкін?

Фабри ауруы бүйрек қызметінің нашарлауына әкелуі мүмкін, дегенмен сіз айырмашылықты сезінбей қалуыңыз мүмкін. Фабри ауруы бүйректе сұйықтыққа толы қаптардың (кисталардың) пайда болуы, несепте

ақуыздың болуы немесе бүйрек арқылы сүзіліп өңделетін заттардың азаюы сияқты проблемаларға әкелуі мүмкін. Бүйрек проблемалары басқа ауру симптомдарысыз да пайда болады.

Дәрігер Фабри ауруының диагнозын қалай қоя алады?

Фабри ауруы симптомдарының ауқымы кең болуына байланысты жиі кездесетін жағдайлардан ажырату, ал кейбір науқастарда көптеген жылдар бойы дұрыс диагноз қою өте қиын. Егер сіздің дәрігеріңіз сізде Фабри ауруы болуы мүмкін деп

үдіктенсе, ауруды анықтау және ферменттің белсенділігін өлшеу үшін құрғақ қан дақтарын тексеруге, сондай-ақ ақаулы геннің бар-жоқтығын растау үшін генетикалық тест қолдануға болады.

Фабри ауруын емдеудің қандай әдістері бар?

Қазіргі уақытта Фабри ауруы емделмейді. Алайда аурудың өршуіне жол бермейтін емдеу әдістері бар.

Төменде Фабри ауруын емдеудің бекітілген екі нақты түрі сипатталған.

Фермент алмастыру терапиясы (ФАТ)	Фабри ауруы бар адамдарда А α -Gal ферменті болмайды немесе дұрыс жұмыс істемейді (немесе мүлдем жұмыс істемейді). ФАТ кезінде Фабри ауруы бар адамдар ферменттің белсенді нұсқасын алады.
Шаперондық терапия (ШТ)	Фабри ауруы кезінде А α -Gal ферменті болуы мүмкін, бірақ дұрыс жұмыс істемейді. ШТ фермент деңгейін қолдап, оның қызметіне көмектеседі. Алайда ШТ барлық пациенттерге емес, гендердің белгілі бір өзгерістері жүретін науқастар үшін жарамды.

Фабри ауруына тән емес қосымша емдеу әдістерін де қолдануға болады; олар ауру симптомдарын жеңуге көмектеседі. Сіздің емдеуші нефрологыңыз бүйрек аурулары мен олардың симптомдарына

байланысты емдеуді жалғастыруы керек. Дәрігеріңізбен емдеудің қолайлы нұсқалары және олардың ықтимал әсерлері туралы сөйлесіңіз.

Фабри ауруының тұқым қуалау сипатына байланысты ауру сіздің денсаулығыңызға ауыр зардаптар әкеліп қана қоймай, Сіздің отбасыңыз үшін аса маңызды болуы мүмкін. Егер сізге Фабри ауруы диагнозы қойылған болса, Сіздің отбасы мүшелерінде аурудың пайда болу қаупін анықтау үшін дәрігер немесе медициналық маман сізбен бірге отбасылық анамнезді ("генеалогиялық ағаш талдауы" деп те аталады) қарап шығуы тиіс.

Ақпарат пен кеңесті қайдан алуға болады?

Тәуекел тобындағы барлық адамдар үшін әртүрлі ақпарат көздері бар екені белгілі, сондай-ақ мамандардан кеңес алуға болады.

Медицина мамандары Сізге Фабри ауруы туралы, сонымен қатар оған диагноз қою және оны емдеу әдістері туралы қажетті ақпарат бере алады.

Генетикалық мәселелер жөніндегі кеңесші - бұл генетикалық аурумен ауыратын адамдармен және олардың отбасы мүшелерімен жұмыс жасайтын арнайы дайындалған маман. Олардың мақсаты - адамдарға өз денсаулығына қатысты саналы таңдау жасау және өмір сүру жоспарларын құру үшін егжей-тегжейлі ақпарат беру және қолдау көрсету.

Сонымен қатар Fabry International Network сияқты пациенттер қауымдастығы қажетті ақпарат пен қолдауды ұсына алады. Толығырақ ақпаратты мына жерден табуға болады:

<http://www.fabrynetwork.org/>

Сондай-ақ www.fabrydisease.info сайты да пайдалы, ол жерде адамдардың Фабри ауруын отбасымен талқылау тәжірибесі туралы ақпарат, сонымен қатар осы ауру туралы қосымша ақпарат бар.

Бұл құжатта пайдаланылған суреттер репрезентативті болып табылады және олардағы модельдердің Фабри ауруымен ешқандай байланысы жоқ.

© 2019 Takeda Pharmaceutical Company Limited авторлық құқықтары. Барлық құқықтары қорғалған.

Takeda және Takeda логотипі -Takeda Pharmaceutical Company Limited лицензияға сәйкес қолданылатын сауда белгілері болып табылады.

**ЕГЕРДЕ СІЗДЕ СҰРАҚТАР БОЛСА, АҚЫСЫЗ СЕНІМ ТЕЛЕФОНЫНЫҢ НӨМІРІНЕ ХАБАРЛАСУҒА БОЛАДЫ
8 800 080 89 77**

«Такеда Казахстан» ЖШС
050040, Алматы қ., Зеин Шашкин к-сі, 44
Тел.: +7 727 2444004, факс: +7 727 244005

