

БОЛЕЗНЬ ФАБРИ

БОЛЕЗНЬ ФАБРИ.

ОСНОВНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Эта брошюра призвана ответить на некоторые вопросы, которые могут возникнуть о причинах, наследовании, диагностике и лечении болезни Фабри, а также предлагает рекомендации для ваших родных или близких, которые имеют такой диагноз.

Сразу оговоримся, что это не медицинское издание. Мы не даем гарантии абсолютной точности информации, касательно медицинских вопросов. Но мы уверены, что эта брошюра поможет многим: врачам – распознать болезнь Фабри в разнообразии симптомов, пациентам с подозрением на симптомы болезни Фабри обратиться к врачу за уточнением диагноза; тем пациентам, кому уже поставлен диагноз – не прерывать лечения, и обязательно убедить своих родных и близких провериться на болезнь Фабри.

Болезнь Фабри – это хроническая наследственная, прогрессирующая редкая патология, которое возникает из-за отсутствия активности важного для слаженной работы организма фермента – альфа-галактозидазы – в результате генетической мутации.

ЧТО ВАЖНО ЗНАТЬ ПАЦИЕНТАМ:

У каждого пациента болезнь Фабри может проявляться по-разному, степень выраженности симптомов и их комбинации могут отличаться. Одни пациенты сталкиваются с нарушениями слуха, зрения, потоотделения, работы ЖКТ, у них появляется усталость и депрессия, других беспокоят более тяжелые симптомы – почечная недостаточность, сердечно-сосудистые проблемы, ранний инсульт. Из-за большого количества возможных симптомов бывает очень трудно отличить болезнь Фабри от более распространенных заболеваний, и пациенты могут в течение многих лет оставаться без правильного диагноза.

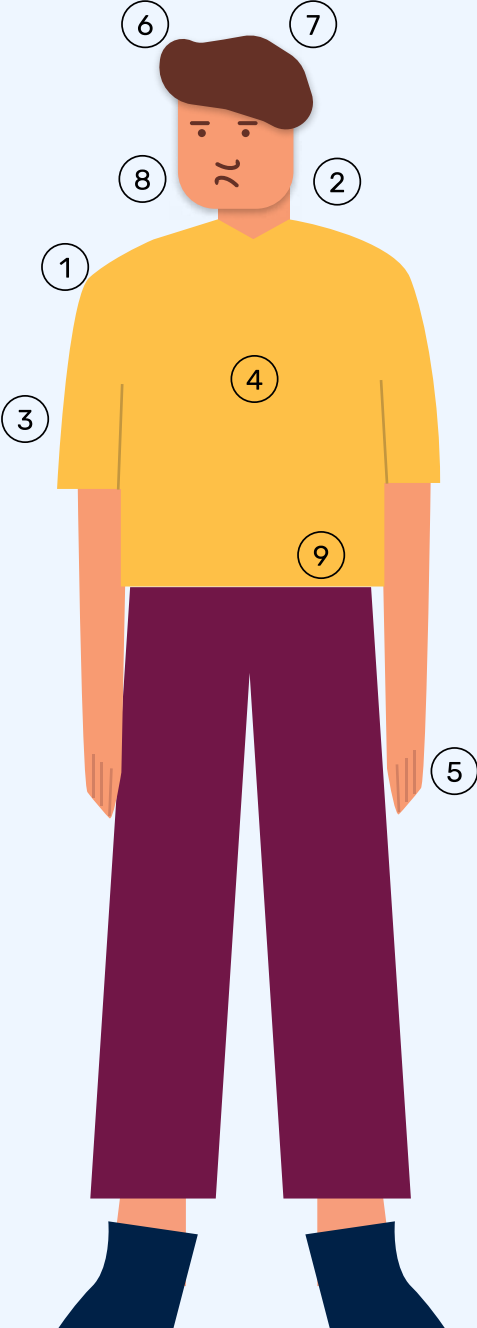
Поздняя постановка диагноза, отсутствие лечения или его отсрочка приводят к ухудшению состояния, снижению качества и продолжительности жизни.

СИМПТОМЫ БОЛЕЗНИ

Каждый человек может иметь разные симптомы заболевания из-за индивидуальных особенностей организма.

Наиболее распространённые признаки и симптомы болезни:

ПРОЯВЛЕНИЯ БОЛЕЗНИ ФАБРИ У ВЗРОСЛЫХ



1
ХРОНИЧЕСКАЯ УСТАЛОСТЬ,
СНИЖЕНИЕ
ТОЛЕРАНТНОСТИ
К ФИЗИЧЕСКИМ НАГРУЗКАМ

2
ВОРОНКОВИДНАЯ
КЕРАТОПАТИЯ
ПАТОЛОГИЧЕСКИЕ
СОСТОЯНИЯ РОГОВИЦЫ
ГЛАЗА

3
ГИПОГИДРОЗ
СНИЖЕНИЕ
ПОТООТДЕЛЕНИЯ.
ПЛОХАЯ ПЕРЕНОСИМОСТЬ
ПЕРЕПАДОВ ТЕМПЕРАТУР.
НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ЖАРЫ

4
СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ
ОСЛОЖНЕНИЯ
АРИТМИИ. ДИСФУНКЦИЯ
КЛАПАНОВ СЕРДЦА.
ИНФАРКТ МИОКАРДА.
СЕРДЕЧНАЯ
НЕДОСТАТОЧНОСТЬ
СИНДРОМ ВНЕЗАПНОЙ
СМЕРТИ. ГИПЕРТРОФИЯ
МИОКАРДА.
КАРДИОМИОПАТИЯ
НЕЯСНОГО ГЕНЕЗА

5
БОЛЬ И ЖЖЕНИЕ В
ЛАДОНЯХ И СТОПАХ

6
ПСИХИЧЕСКИЕ
РАССТРОЙСТВА
В Т.Ч. ДЕПРЕССИЯ

7
РАННИЕ ИНСУЛЬТЫ,
НАРУШЕНИЯ
МИКРОЦИРКУЛЯЦИИ
МОЗГА

8
СНИЖЕНИЕ СЛУХА,
ШУМ В УШАХ

9
НАРУШЕНИЕ ФУНКЦИИ
ПОЧЕК
ПОЧЕЧНАЯ
НЕДОСТАТОЧНОСТЬ И ДР.

НАСЛЕДОВАНИЕ БОЛЕЗНИ ФАБРИ:

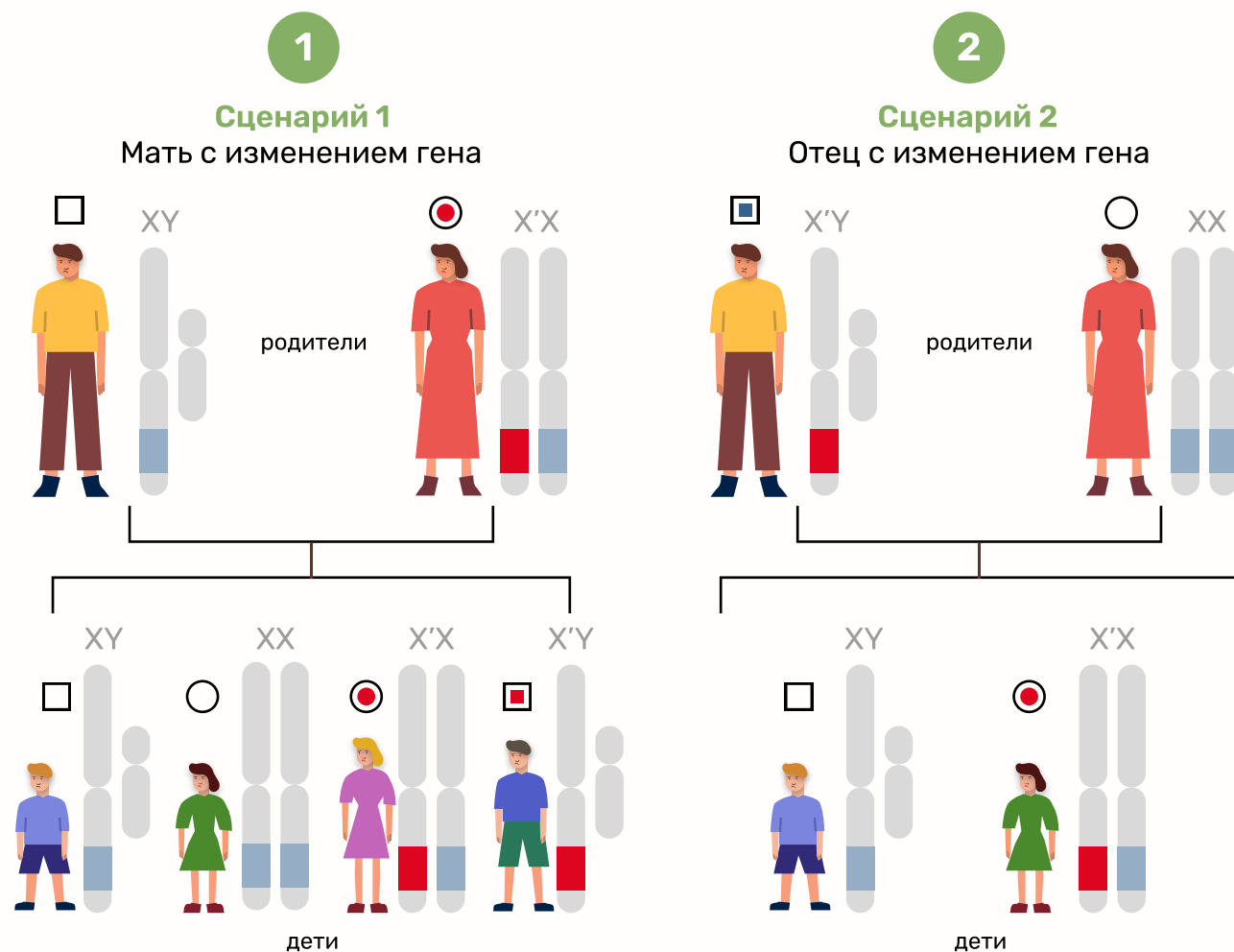
Каждая клетка человеческого тела содержит X-хромосомы, несущие генную информацию. В клетках человека содержится два набора генов: от матери и отца. У женщин две X-хромосомы – одна от матери, а другая – от отца; а у мужчин X-хромосома от матери и Y-хромосома – от отца.

Болезнь Фабри передается от родителей к детям.

Ген, который повреждается при болезни Фабри, находится на X-хромосоме, что ведет к более тяжелому течению заболевания у мужчин и более легкому, иногда бессимптомному или проявляющемуся только в позднем возрасте – у женщин.

От матери поврежденный ген передается детям независимо от их пола в среднем с частотой 50 на 50, а отец может передать поврежденный ген только своим дочерям.

Такое распределение приводит к двум сценариям:



○ Незатронутая женщина

● Женщина с изменением гена

■ Изменение гена

□ Незатронутый мужчина

■ Мужчина с изменением гена

■ Неизмененный ген

КАК УЗНАТЬ О ДИАГНОЗЕ?

Выявить генетическое заболевание обычно можно с помощью разных видов скрининга: неонатального (скрининг новорожденных), селективного (скрининг в группах риска), и семейного скрининга.

Неонатальный скрининг на болезнь Фабри в России не проводится.

СЕЛЕКТИВНЫЙ СКРИНИНГ В ГРУППАХ РИСКА – скрининг группы людей с заболеванием, у которых вероятность диагностики болезни Фабри значительно выше, чем у общей популяции.

Основные группы риска:

- пациенты диализных отделений или те, кто перенес трансплантацию почки;
- пациенты с гипертрофией левого желудочка неясного происхождения;
- инсульт в молодом возрасте.

Потенциальные группы риска:

- пациенты с хронической болезнью почек неясной этиологии;
- нейропатическая боль у детей и подростков,
- неясные высыпания на коже у детей и подростков.

Основное преимущество селективного скрининга в группах риска – возможность найти одного члена семьи (его называют пробандом). С помощью анализа родословной можно определить всех его родственников, которые могут иметь ген с поломкой и обследовать их. Это называется семейным скринингом.

СЕМЕЙНЫЙ СКРИНИНГ – это обследование родственников пациента с возможным дальнейшим диагностированием болезни Фабри у всех болеющих членов семьи.

НЕМНОГО СТАТИСТИКИ

- Почти в 70% случаев заболевание выявлено именно семейным скринингом
- У 20% пациентов заболевание обнаружили в ходе процедур гемодиализа
- 10 % – это постановка клинического диагноза

Если Вам был поставлен диагноз болезнь Фабри обязательно проинформируйте своих родственников о необходимости пройти тестирование на болезнь Фабри. Помните, что своевременная диагностика Ваших родственников и начало терапии поможет продлить и сохранить качество их жизни, а так снизит риск наследования болезни Фабри.

АЛГОРИТМ ПРОВЕДЕНИЯ СЕМЕЙНОГО СКРИНИНГА:

1. Пациент с установленным диагнозом приходит к лечащему или профильному врачу (генетику, нефрологу, кардиологу) в районную поликлинику;

2. Пациент должен сообщить доктору, что у него диагностирована болезнь Фабри, и он хочет исключить заболевание у членов своей семьи;

3. Врач сообщит пациенту, кому из членов семьи нужно будет прийти и сдать кровь. (сухие пятна);

4. Если врач сомневается, позвоните в Центр помощи пациентам «Геном», и мы сможем Вас проконсультировать и направить на тестирование.

Срок диагностики: 3 недели

НАСЛЕДОВАНИЕ ОРФАННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ:

Как узнать, может ли у родственников быть болезнь Фабри?

Ген, который отвечает за болезнь Фабри, может передаваться в течение нескольких поколений, тем самым поражая не только близких, но и дальних родственников. Чтобы понять, кому стоит предложить пройти тестирование, можно провести анализ родословной – составить генеалогическое древо, таким образом составив историю болезни семьи. С помощью такой визуализации можно понять, кто из родственников мог унаследовать поврежденный ген и разобраться, у кого возможно развитие заболевания.

БОЛЕЗнь ФАРБИ

КОГО ИЗ РОДСТВЕННИКОВ НАДО ОБСЛЕДОВАТЬ, ЕСЛИ...

БОЛЕЗнь ВЫЯВЛЕНА У ОТЦА

- Мать
- Дочери
- Братья и сестры
- Сводные братья и сестры по материнской линии
- Дети дочери
- Братья и сестры матери
- Дочери братьев
- Дети сестер
- Дочери племянников
- Дети племянниц
- Дети сестер
- Двоюродные братья и сестра по материнской линии
- Двоюродные сестры – дочери дядей по материнской линии

БОЛЕЗнь ВЫЯВЛЕНА У МАТЕРИ

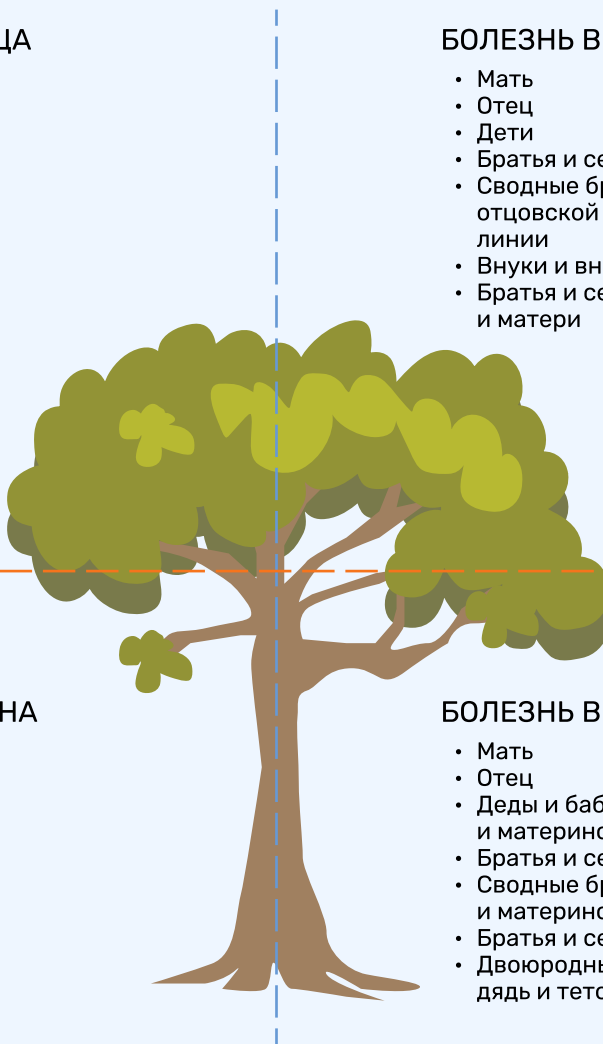
- Мать
- Отец
- Дети
- Братья и сестры
- Сводные братья и сестры по отцовской и материнской линии
- Внуки и внучки
- Братья и сестры отца и матери
- Дочери братьев
- Дети сестер
- Двоюродные братья и сестра по отцовской и материнской линии
- Дети племянников и племянниц

БОЛЕЗнь ВЫЯВЛЕНА У СЫНА

- Мать
- Братья и сестры
- Сводные братья и сестры по материнской линии
- Дед и бабушка по материнской линии
- Дядя и тетка по материнской линии
- Двоюродные сестры – дочери дяди по материнской линии

БОЛЕЗнь ВЫЯВЛЕНА У ДОЧЕРИ

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



К КОМУ ОБРАЩАТЬСЯ ЗА КОНСУЛЬТАЦИЕЙ В СЛУЧАЕ ВЫЯВЛЕНИЯ БОЛЕЗНИ ФАБРИ:

ЕСЛИ У ВАС ХОТЬ НА МИНУТУ ВОЗНИКЛО СОМНЕНИЕ В СОСТОЯНИИ
ЗДОРОВЬЯ И ПОЯВИЛОСЬ ЖЕЛАНИЕ СДАТЬ АНАЛИЗ НА БОЛЕЗНЬ ФАБРИ,

ВЫ МОЖЕТЕ:

для участия в бесплатной программе диагностики болезни Фабри
обратиться к Вашему лечащему врачу и сдать сухие пятна крови бесплатно
в любом крупном городе РФ.

или

связаться с колл-центром пациентской организации Центр помощи
пациентам "Геном«. Мы организуем Вам забор крови на анализ болезни
Фабри в любом удобном месте в любое удобное время для Вас.

сайт: orphan-genom.ru

+7 (921) 998-19-55

email: orphangenom@yandex.ru

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, e-mail: labnbo@yandex.ru
2. Лаборатория медицинской геномики ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» МЗРФ,
Адрес: 117296, г. Москва, Ломоносовский проспект, д. 2/62, e-mail:
genelab@nczd.ru



ГЕНОМ
ЦЕНТР ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ

При поддержке:

 **Петровакс**

Автономная некоммерческая организация Центр помощи пациентам «ГЕНОМ» — неправительственная и некоммерческая организация. Оказывает помощь пациентам с редкими заболеваниями и их семьям в решении социально-психологических проблем, трудностей при взаимодействии с органами исполнительной власти, оказывает помощь в получении необходимой терапии; представляет интересы орфанных пациентов на государственном уровне оказывает содействие предоставлению пациентам равных с другими гражданами возможностей участия во всех сферах жизни общества.