

БОЛЕЗНЬ ФАБРИ

МУЛЬТИСИСТЕМНЫЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

Болезнь Фабри – редкое генетическое заболевание, которое характеризуется дефицитом лизосомного фермента α -галактозидазы. Недостаток фермента приводит к накоплению гликофинголипидов в клетках и необратимому повреждению тканей. Разнообразие клинической симптоматики болезни Фабри обусловлено мультисистемным характером данной патологии. Встречаются формы заболевания с преимущественным поражением одной системы органов.

75% неврологические проявления¹

- Боль
- Нейропсихологические проблемы
- Апатия
- Повышенная температурная чувствительность
- Нарушение регуляции артериального давления
- Снижение и потеря слуха
- Звон в ушах
- Акропарестезии²

58% изменения со стороны глаз¹

- Воронковидная кератопатия
- Извитость сосудов сетчатки²

60% изменение функции и структуры сердца¹

- Нарушения проводимости
- Аритмии
- Гипертрофия левого желудочка
- Ишемия и сердечная недостаточность²

57% желудочно-кишечные проявления¹

- Боль в животе
- Тошнота
- Рвота
- Запор
- Диарея
- Вздутие
- Недостаток массы тела^{2,3}

25% нарушения мозгового кровообращения¹

- Инсульт
- Транзиторные ишемические атаки²

56% нарушения слуха¹

- Вертиго²

66% дерматологические симптомы¹

- Ангиокератомы
- Гипо- или ангидроз²

59% нарушение функции почек¹

- Гиперфилтрация
- Альбуминурия
- Протеинурия
- Кисты
- Прогрессирующая почечная недостаточность²

Ссылки

1. Mehta A, et al. *J Med Genet.* 2009;46:548–552. 2. Germain DP. *Orphanet J Rare Dis.* 2010;5:30. 3. Keshav S. Gastrointestinal manifestations of Fabry disease. In: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, editors. *Fabry Disease: perspectives from 5 years of FOS.* Oxford: Oxford PharmaGenesis; 2006. Chapter 28.

Просьба учесть, что список указанных симптомов не является исчерпывающим

Дата разработки февраль 2020 | C-APROM/RU/0538

Подготовлено: ООО «Шайер Биотех Рус» — часть биофармацевтической компании «Такеда»
119021, г. Москва, ул. Тимура Фрунзе, д. 11, стр. 1
тел.: +7 (495) 787-04-77
www.takeda.com



Данный материал предназначен только для специалистов здравоохранения