



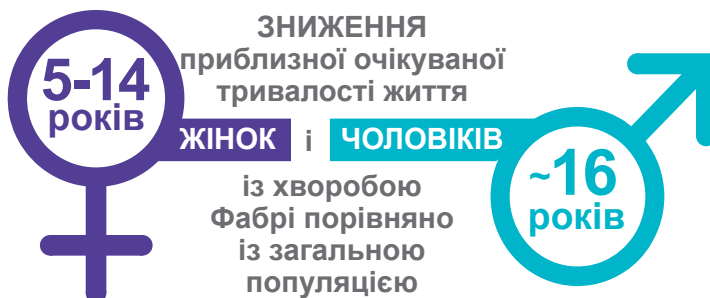
Відкрийте для себе хворобу Фабрі: РОЛЬ КАРДІОЛОГА

ХВОРОБА ФАБРІ МОЖЕ ПРИЗВЕСТИ ДО ЗНАЧНОГО УРАЖЕННЯ СЕРЦЯ¹

Хвороба Фабрі — це рідкісне, прогресуюче та потенційно небезпечне для життя захворювання, яке починається в ранньому дитинстві та вражає чоловіків і жінок.¹⁻³

Хвороба Фабрі як X-зчеплене лізосомне захворювання накопичення, яке є мультисистемним, спричиняється повним або частковим дефіцитом лізосомного ферменту α -GAL A, що призводить до накопичення GL-3 і lyso-GL-3, яке може призвести до ураження серця, нирок і цереброваскулярної системи.^{2,3}

РАННЯ ДІАГНОСТИКА ТА ЛІКУВАННЯ Є КРИТИЧНО ВАЖЛИВИМИ, ОСКІЛЬКИ ХВОРОБА ФАБРІ МОЖЕ ЗМЕНШИТИ ОЧІКУВАНУ ТРИВАЛІСТЬ ЖИТТЯ ЧЕРЕЗ УРАЖЕННЯ СЕРЦЯ ТА ІНШИХ ОРГАНІВ^{2,4-6}



РЕГУЛЯРНО ЗДІЙСНЮЙТЕ МОНІТОРИНГ СВОЇХ ПАЦІЄНТІВ З ХВОРОБОЮ ФАБРІ

Незважаючи на нормальну активність α -GAL A в плазмі, жінки не є «просто носіями» та часто страждають від симптомів, що змінюють життя, та ураження органів.^{7,8}

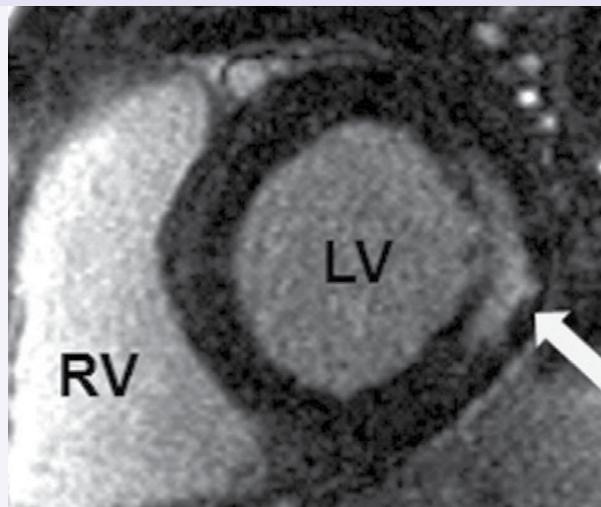
На кожного діагностованого пацієнта шляхом обстеження родичів можна виявити в середньому 5 уражених членів сім'ї.^{9,10*}

Хвороба Фабрі може бути такою ж серйозною загрозою для серця, навіть за відсутності мультисистемного ураження.^{1,11}

ВИЗНАЧТЕ ЧАСТІ КАРДІОЛОГІЧНІ ОЗНАКИ ТА СИМПТОМИ ХВОРОБИ ФАБРІ

У пацієнтів може спостерігатися безліч симптомів.¹²

- Хвороба Фабрі імітує ГКМП, однак, на відміну від ГКМП та інших причин гіпертрофії, у пацієнтів із хворобою Фабрі низькі нативні значення T1 незалежно від статі^{13,14}
- Прогресуюча ГЛШ, стенокардія та фіброз, які призводять до підвищеного ризику серцевих аритмій^{1,12}
- Ранній ішемічний інсульт^{8,12}
- Прогресуюча ниркова недостатність¹²
- Периферична нейропатія кінцівок / епізодичні больові кризи¹²
- Гіпогідроз¹²
- Прояви з боку шлунково-кишкового тракту¹²
- Ангіокератоми¹²



МРТ типового фіброзу Фабрі в бічній стінці лівого шлуночка (показано стрілкою).
Передруковано з дозволу
Krämer J, et al. Am J Cardiol. 2014;114(6):895-900.

α -GAL A — α -галактозидаза A; GL-3 — глоботріаозилцерамід; ГКМП — гіпертрофічна кардіоміопатія; ЛШ — лівий шлуночок; ГЛШ — гіпертрофія лівого шлуночка; lyso-GL-3 — глоботріаозилсфінгозин; МРТ — магнітно-резонансна томографія; ПШ — правий шлуночок.

*Сімейний скринінг, проведений центрами лізосомних хвороб накопичення, виявив, що в середньому принаймні у 5 членів сім'ї діагностовано хворобу Фабрі після постановки діагнозу пробанду.¹⁰

УРАЖЕННЯ СЕРЦЯ Є ГОЛОВНОЮ ПРИЧИНОЮ СМЕРТІ ПАЦІЄНТІВ ІЗ ХВОРОБОЮ ФАБРІ¹

РОЗГЛЯНЬТЕ ХВОРОБУ ФАБРІ У СВОЄМУ ДИФЕРЕНЦІЙНОМУ ДІАГНОЗІ, КОЛИ¹⁵:

Клінічні прояви:

ГКМП неясної етіології та (або) ГЛШ, фіброз бічної стінки лівого шлуночка, низькі нативні значення Т1, підвищений рівень в/ч-тропоніну за відсутності гострої події^{13,16}

Сімейний анамнез:

Кардіоміопатія, ранній інсульт, раптова серцева смерть та ниркова недостатність^{15,17}

ЕКГ:

Брадикардія, короткий інтервал PR (молодий вік), АВ-блокада (серцеві клінічні прояви на 3-му десятилітті життя), вольтажні критерії ГЛШ, зміни сегмента ST, інверсія зубця T^{12,15}

ЯКЩО ВИ БАЧИТЕ КАРДІОМІОПАТІЮ НЕЯСНОЇ ЕТІОЛОГІЇ,
РОЗГЛЯНЬТЕ ХВОРОБУ ФАБРІ¹⁸, ЯК ОДИН ІЗ МОЖЛИВИХ ДІАГНОЗІВ.

Кардіологи мають інструменти для скринінгу, діагностики та лікування хвороби Фабрі.

ТЕСТУВАННЯ Є ПРОСТИМ^{12,19,20}

Чоловіки



Ферментний аналіз на α -GAL A

та (або)

Секвенування гену *GLA*

Жінки



Секвенування гену *GLA*

Жінки з ХФ можуть мати нормальну або низьку активність ферментів у плазмі або лейкоцитах; тому для підтвердження діагнозу у жінок необхідне секвенування гена *GLA*.

У пацієнтів із ГКМП неясної етіології проведіть генетичне тестування за допомогою панелі ГКМП, яка включає ген *GLA*.

ДОСТУПНЕ ЛІКУВАННЯ ДЛЯ ВАШИХ ПАЦІЄНТІВ З ХВОРОБОЮ ФАБРІ

Важливою метою є стабілізація прогресування захворювання.¹²

Ураження серцевої, ниркової та цереброваскулярної систем може мати небезпечні для життя наслідки. Моніторинг пацієнтів відповідно до опублікованих рекомендацій щодо лікування та медичного досвіду лікарів.¹²

Хворобу Фабрі можна діагностувати за допомогою мінімально інвазивного аналізу, виконаного за методом сухої плями крові (DBS)



Для одержання карт зверніться до представника ТОВ "Санofi-Авентіс Україна".

НАШІ КОНТАКТИ: Для запиту на отримання карт - Санofi в Україні, тел. 044 354 2000. Для загальних питань - Medinfo.Ukraine@sanofi.com
Дзвінки згідно з тарифами Вашого оператора зв'язку.

α -GAL A, α -galactosidase A; AV, atrioventricular; CNS, central nervous system; ECG, electrocardiogram; *GLA*, galactosidase-alfa; HCM, hypertrophic cardiomyopathy; hs, high-sensitivity; LVH, left ventricular hypertrophy. 1. Azevedo O, et al. *Int J Mol Sci.* 2021;22(9):4434. 2. Lidove O, et al. *Clin Genet.* 2012;81(6):571-577. 3. Germain DP. *Orphanet J Rare Dis.* 2010;5(30):1-49. 4. MacDermot KD, et al. *J Med Genet.* 2001;38(11):750-760. 5. MacDermot KD, et al. *J Med Genet.* 2001;38(11):769-775. 6. Waldek S, et al. *Genet Med.* 2009;11(11):790-796. 7. Gupta S, et al. *Medicine (Baltimore).* 2005;84(5):261-268. 8. Eng CM, et al. *J Inherit Metab Dis.* 2007;30(2):184-192. 9. Rozenfeld PA, et al. *Mol Genet Genomic Med.* 2019;7(7):e00794. 10. Laney DA, et al. *J Genet Couns.* 2008;17:79-83. 11. Germain D, et al. *Mol Genet Genomic Med.* 2018;6(4):492-500. 12. Ortiz A, et al. *Mol Genet Metab.* 2018;123(4):416-427. 13. Thompson RB, et al. *Circ Cardiovasc Imaging.* 2013;6:637-645. 14. Messroghli DR, et al. *J Cardiovasc Magn Reson.* 2017;19:75. 15. Yousef Z, et al. *Eur Heart J.* 2013;34(11):802-808. 16. Seydelmann N, et al. *J Am Heart Assoc.* 2016;5:e002839. 17. Baig S, et al. *Europace.* 2018;20(F12):f153-f161. 18. Hagège A, et al. *Arch Cardiovasc Dis.* 2019;112(4):278-287. 19. Biegstraaten M, et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2015;10:36. 20. Bales ND, et al. *Pediatr Cardiol.* 2016;37(5):845-851.

© 2024 Всі права захищено та належать Gezyte Corporation.

ТОВ "Санofi Авентіс Україна", Україна Адреса: вул. Жилианська, 48 50А, м. Київ 01033.

Тел. (044) 354 20 00, факс (044) 354 20 01. sanofi.ua | rare-diseases.com.ua

Даний матеріал призначений для фахівців в галузі охорони здоров'я.

MAT-UA-2300128 08.01.2024

sanofi