

ЧИ ЗУСТРІЧАЛИ ВИ

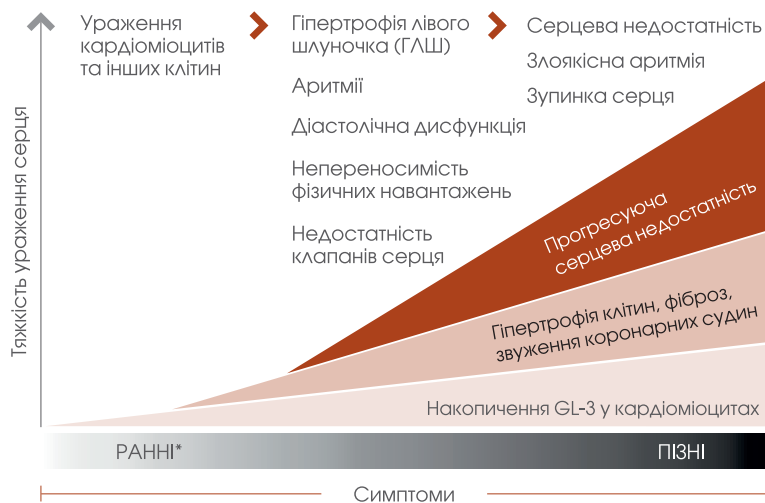
НЕВРОКАРДІОНИРКОВЕ ЗАХВОРЮВАННЯ?

ХВОРОБА ФАБРІ – ГЕНЕТИЧНЕ ЗАХВОРЮВАННЯ, ЯКЕ ЗУСТРІЧАЄТЬСЯ У 0,5%-3% ВИПАДКІВ ІДІОПАТИЧНОЇ ГІПЕРТРОФІЧНОЇ КАРДІОМІОПАТІЇ (ГКМП)¹⁻³

- У 49 % чоловіків та 35 % жінок з цим захворюванням були виявлені ускладнення з боку серця в середньому у віці 36 та 44 років відповідно; ускладнення можуть виникати вже у підлітковому віці⁴
- Настанови Європейської спілки кардіологів рекомендують проводити диференційну діагностику хвороби Фабрі у пацієнтів з ГКМП⁵

КАРДІОЛОГІЧНІ МАНІФЕСТАЦІЇ^{4,6-10}

Прогресування хвороби Фабрі з часом



*Накопичення GL-3 (глоботріаозилцераміду) починається внутрішньоутробно¹¹

Додайте хворобу Фабрі до Вашої диференційної діагностики пацієнтів з ГЛШ та ГКМП неясного генезу^{5,10}



sanofi

ЗАПІДОЗРІТЬ ХВОРОБУ.
ЗІСТАВТЕ СИМПТОМИ.
ОБСТЕЖТЕ ПАЦІЄНТА.

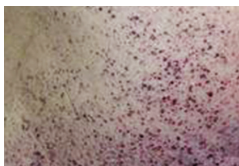
Хвороба
ФАБРІ

ІНШІ НЕЗРОЗУМІЛІ СИМПТОМИ?

Разом з кардіологічними менафестаціями, хвороба Фабрі може вражати різні органи та системи¹²



Помутніння рогівки

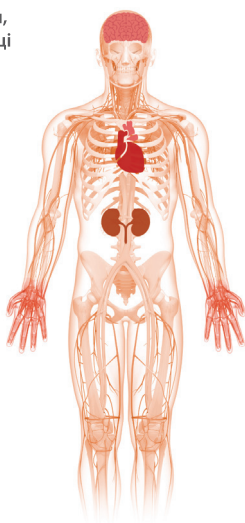


Ангіокератоми

Фото: SpringerImages.com; Germain DP. Orphanet J Rare Dis 2010;5:30.

Ознаки та симптоми, які виникають у будь-якому віці

- Помутніння рогівки та кришталика
- Непереносимість спеки та холоду/фізичних навантажень
- Периферична нейропатія кінцівок/епізодичні больові кризи
- Погіршення слуху, дзвін у вухах
- Гіпогідроз
- Прояви з боку шлунково-кишкового тракту
- Ангіокератоми



Клінічні прояви

- Прогресуюче захворювання серця
- Прогресуюче захворювання нирок
- Ранній ішемічний інсульт

КРИТЕРІЇ ДЛЯ ОБСТЕЖЕННЯ ПАЦІЄНТІВ НА ХВОРОБУ ФАБРІ^{13,16,17}:

- Ідіопатична гіпертрофічна кардіоміопатія (ГКМП) з гіпертрофією лівого шлуночка (ГЛШ) товщиною інтервентрикулярної перетинки або задньої стінки ≥ 13 мм.
- Ідіопатична серцева недостатність.
- Аритмії, аномалії провідникової системи серця неясного зазначені симптоми*.

*Симптоми можуть зустрічатися як разом, так і поодиночі.

Діагностувати хворобу Фабрі можна за допомогою простого аналізу, виконаного за методом сухої плями крові (DBS). Діагностика – безкоштовна для пацієнта, всі видатки покриваються ТОВ “Санофі-Авентіс Україна”.

Зверніться до представника ТОВ “Санофі-Авентіс Україна” для отримання додаткової інформації про хворобу Фабрі та карт для забору крові для проведення первинної лабораторної діагностики.

НАШІ КОНТАКТИ:

Для запиту на отримання карт - Санофі в Україні, тел. 044 354 2000.

Для загальних питань - Medinfo.Ukraine@sanofi.com.

Дзвінки згідно з тарифами Вашого оператора зв'язку.

ЛІТЕРАТУРА:

- van der Tol L, Smid BE, Porthuis HM, et al. A systematic review on screening for Fabry disease: prevalence of individuals with genetic variants of unknown significance. J Med Genet. 2014;51(11):1-9.
- Nakao S, Takenaka T, Moeda M, et al. An atypical variant of Fabry disease in men with left ventricular hypertrophy. N Engl J Med. 1995;333(5):288-293.
- Elliott P, Baker R, Pasquale F, et al. ACES study group. Prevalence of Anderson-Fabry disease in patients with hypertrophic cardiomyopathy: the European Anderson-Fabry Disease survey. Heart. 2011;97(23):1957-1960.
- Schiffmann R, Warnock DG, Banikazemi M, et al. Fabry disease: progression of nephropathy, and prevalence of cardiac and cerebrovascular events before enzyme replacement therapy. Nephrol Dial Transplant. 2009;24(7):2102-2111.
- Authors/Task Force members, Elliott PM, Anastakis A, Berger MA, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: The Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J. 2014;35(39):2733-2779.
- Patel MR, Cecchi F, Cizmari M, et al. Cardiovascular events in patients with Fabry disease: natural history data from the Fabry registry. J Am Coll Cardiol. 2011;57(9):1093-1099.
- Linhardt A, Elliott PM. The heart in Anderson-Fabry disease and other lysosomal storage disorders. Heart. 2007;93(4):528-535.
- Kampmann C, Linhardt A, Boehner F, et al. Onset and progression of the Anderson-Fabry disease related cardiomyopathy. Int J Cardiol. 2008;130(3):367-373.
- Weidemann F, Sanchez-Niño MD, Poll-The J, et al. Fibrosis: a key feature of Fabry disease with potential therapeutic implications. Orphanet J Rare Dis. 2013;8:116.
- Yousef Z, Elliott PM, Cecchi F, et al. Left ventricular hypertrophy in Fabry disease: a practical approach to diagnosis. Eur Heart J. 2013;34(11):802-808.
- Tsutsumi O, Sato M, Sato K, Sato K, Mizuno M, Sakamoto S. Early prenatal diagnosis of inborn error of metabolism: a case report of a fetus affected with Fabry's disease. Asia Oceania J Obstet Gynaecol. 1985;11(1):39-45.
- Desnick RJ, Ioannou YA, Eng CM. α -Galactosidase A deficiency. Fabry disease. In: Valle D, Beaudet AL, Vogelstein B, et al, eds. OMMIMBID – The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Diseases. New York, NY: McGraw-Hill; 2014. HYPERLINK "http://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=474&compsectionid=45374153. Accessed" "http://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=474§ionid=45374153. Accessed May 08, 2023.
- Polecek T, et al. Prevalence of Fabry disease in male patients with unexplained left ventricular hypertrophy in primary cardiology practice: prospective Fabry cardiomyopathy screening study (FACSS). J Inher Metab Dis. 2014 May;37(3):455-60.
- Mehta A, Beck M, Eyskens F, et al. Fabry disease: a review of current management strategies. QJM. 2010;103(9):641-659.
- Oqvist B, Brenner BM, Oliveira JP, et al. Nephropathy in Fabry disease: the importance of early diagnosis and testing in high-risk populations. Nephrol Dial Transplant. 2009;24(6):1736-1743.
- Kubo T, et al. Prevalence and clinical features of Fabry disease in Japanese male patients with diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy. J Cardiol. 2016 Aug 20.
- Fabry disease and its cardiac involvement Toru Kubo, MD. J Gen Fam Med. 2017 Oct; 18(5): 225-229.

Відданість проблемі пацієнтів із хворобою Фабрі.

Протягом 30 років Sanofi Genzyme розвиває та забезпечує програми та послуги для пацієнтів, які страждають на рідкісні дегенеративні захворювання. Акцентуючи увагу на рідкісних захворюваннях і розсіяному склерозі, ми присвятили себе покращенню життя пацієнтів та їхніх сімей. Матеріал призначений для фахівців у галузі охорони здоров'я.

ТОВ “Санофі-Авентіс Україна”, Україна.

Адреса: вул. Жиянська, 48-50А, м. Київ 01033.

Тел. (044) 354-20-00, факс (044) 354-20-01.

sanofi.ua, rare-diseases.com.ua

ЗАПІДОЗРІТЬ ХВОРОБУ.
ЗІСТАВТЕ СИМПТОМИ.
ОБСТЕЖТЕ ПАЦІЄНТА.

Своєчасна діагностика хвороби Фабрі та ранній початок лікування можуть сповільнити прогрес захворювання^{14,15}

Хвороба
ФАБРІ

MAT-UA-2100061
25.12.2023

sanofi