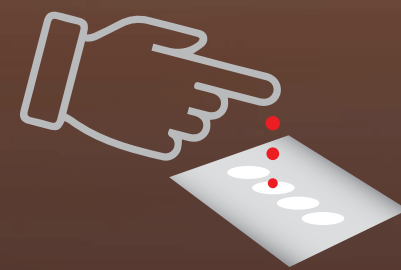


# ФАБРІ



## ДЛЯ ВИКЛЮЧЕННЯ ХВОРОБИ ФАБРІ ВИКОНАЙТЕ АНАЛІЗ ЗА МЕТОДОМ СУХОЇ ПЛЯМИ КРОВІ (DBS)



### ПРОСТИЙ АНАЛІЗ КРОВІ

Аналіз активності ферменту  $\alpha$ -GAL A можна провести за методом сухої плями крові (DBS). Після отримання позитивного результату в чоловіків слід провести аналіз ДНК для підтвердження хвороби Фабрі та/або визначення мутацій у носіїв захворювання.



### ГЕНЕТИЧНИЙ АНАЛІЗ

У жінок рівень активності ферменту може бути в межах норми. Для підтвердження діагнозу хвороби Фабрі необхідний аналіз ДНК на наявність мутацій у гені  $\alpha$ -GAL A.

#### НАШІ КОНТАКТИ:

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

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

Література: 1. Desnick RJ, Ioannou YA, Eng SM.  $\alpha$ -Galactosidase A deficiency: Fabry disease. In: Valle D, Beaudet AL, Vogelstein B, et al, eds. OMMBID -- The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Diseases. New York, NY: McGraw-Hill; 2014. <http://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=474&sectionid=45374153>. Last Accessed September 4, 2023. Palecek 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. 3. Fabry disease and its cardiac involvement. Toru Kubo, MD. J Gen Fam Med. 2017 Oct; 18(5): 225-229. 4. Germain DP. Fabry disease. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30

Матеріал призначений виключно для фахівців у галузі охорони здоров'я.

**sanofi**

ТОВ «Санофі-Авентіс Україна», Україна  
Адреса: вул. Жилинська, 48-50А,  
м. Київ 01033  
Тел. (044) 354-20-00,  
факс (044) 354-20-01.  
MAT-UA-2200041 11.09.2023  
[www.rare-diseases.com.ua](http://www.rare-diseases.com.ua)