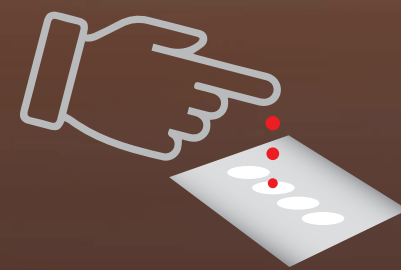


ФАБРІ



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



ПРОСТИЙ АНАЛІЗ КРОВІ

Аналіз активності ферменту α -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 α -GAL A.

З ПИТАНЬ ДІАГНОСТИКИ ЗВЕРНІТЬСЯ ДО

Ярослав Загоруй,
тел. (050) 358-42-14 –
загальні питання;
Катерина Хобеану,
тел. (050) 390-18-98 –
медичні питання.

Література: 1. Desnick RJ, Ioannou YA, Eng SM. α -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§ionid=45374153>. Last Accessed January 21, 2022. 2. 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

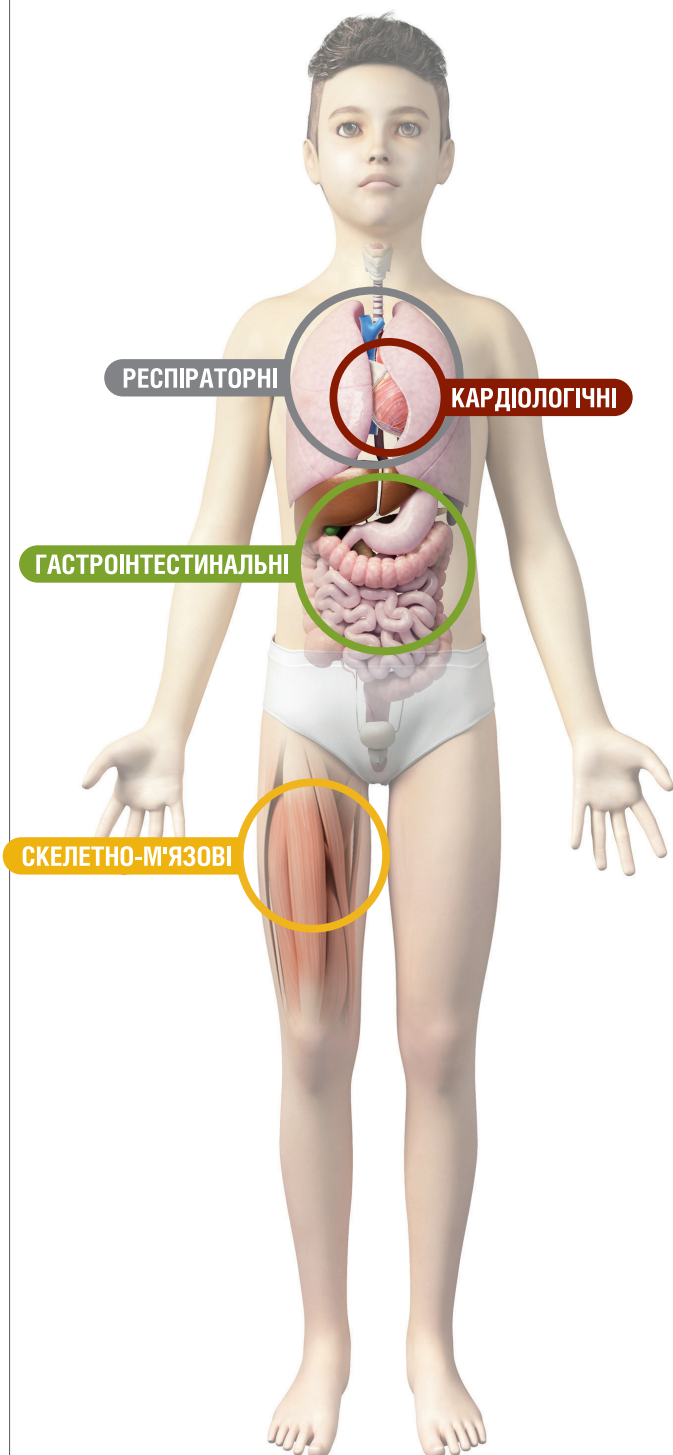
Матеріал призначений виключно для фахівців у галузі охорони здоров'я.

sanofi

ТОВ «Санofi-Авентіс Україна», Україна.
Адреса: вул. Жилинська, 48-50А,
м. Київ 01033
Тел. (044) 354-20-00,
факс (044) 354-20-01.
MAT-UA-2200041 28.02.2022
www.rare-diseases.com.ua



ЗАГАЛЬНІ ОЗНАКИ ТА СИМПТОМИ ХВОРОБИ ПОМПЕ З ПІЗНІМ ПОЧАТКОМ У ДІТЕЙ¹⁻⁴



СКЕЛЕТНО-М'ЯЗОВІ^{1,2,3}

- ПІДВИЩЕННЯ РІВНЯ КФК
- ПРОГРЕСУЮЧА М'ЯЗОВА СЛАБКІСТЬ
 - ОСЛАБЛЕНІ/ВІДСУТНІ РЕФЛЕКСИ
 - СЛАБКІСТЬ ЛИЦЬОВИХ М'ЯЗІВ
 - ЗАТРИМКА МОТОРНОГО РОЗВИТКУ
 - АНОМАЛЬНА ("КАЧИНА") ХОДА
 - НЕПЕРЕНОСИМІСТЬ ФІЗИЧНОГО НАВАНТАЖЕННЯ
 - ЧАСТІ ПАДІННЯ
 - ТРУДНОЩІ ПІДЙОМУ СХОДАМИ
- БІЛЬ У М'ЯЗАХ
- СКОЛІОЗ / КРИЛОПОДІБНІ ЛОПАТКИ

РЕСПІРАТОРНІ^{1,3}

- ДИХАЛЬНА НЕДОСТАТНІСТЬ
- СЛАБКІСТЬ ДІАФРАГМИ
- ПОРУШЕННЯ ДИХАННЯ УВІ СНИ
- ОРТОПНОЕ
- ДИСПНОЕ

ГАСТРОІНТЕСТИНАЛЬНІ^{1,3,4}

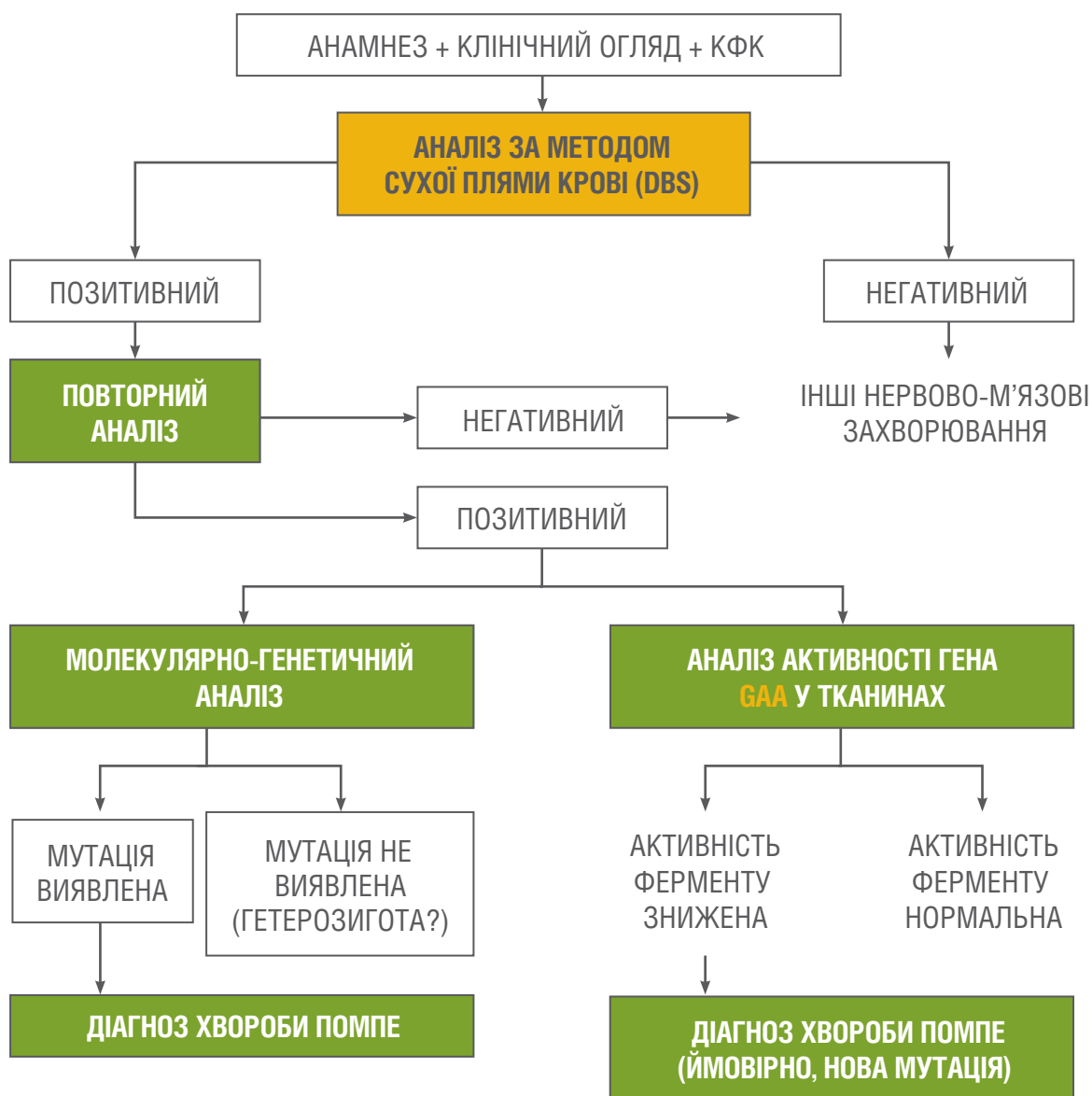
- ПЕРСИСТУЮЧА (ХРОНІЧНА) ДІАРЕЯ
- ТРУДНОЩІ ЖУВАННЯ / СЛАБКІСТЬ ЖУВАЛЬНИХ М'ЯЗІВ
- ПОГАНІЙ НАБІР / УТРИМАННЯ ВАГИ
- УТРУДНЕНЕ КОВТАННЯ/СЛАБКІСТЬ М'ЯЗІВ ЯЗИКА

КАРДІОЛОГІЧНІ^{1,3}

- КАРДІОМЕГАЛІЯ / КАРДІОМІОПАТІЯ (МЕНШ ТЯЖКА ТА РІДШЕ ЗУСТРІЧАЄТЬСЯ, НІЖ У КЛАСИЧНІЙ ІНФАНТИЛЬНІЙ ФОРМІ ХВОРОБИ ПОМПЕ)

Хвороба Помпе являє собою широкий спектр клінічних фенотипів, різною швидкістю прогресування, появою симптомів, ступенем тяжкості ураження органів. Класична інфантильна форма хвороби Помпе (активність GAA < 1%) є більш тяжкою і без відсутності лікування пацієнт зазвичай помирає протягом першого року життя. Діти та дорослі з хворобою Помпе з пізнім початком можуть мати менш тяжкі симптоми в короткотривалій перспективі, але в них можуть розвинути серйозні респіраторні порушення та проблеми з руховою функцією.^{1,3}

АЛГОРИТМ РАННЬОЇ ДІАГНОСТИКИ ХВОРОБИ ПОМПЕ З ПІЗНІМ ПОЧАТКОМ (ХППП)⁵



(ХППП) Хвороба Помпе з пізнім початком (КФК) Креатинфосфокіназа (GAA) Кисла α-глюкозидаза Адаптовано з матеріалу Musumeci O, et al, 2016.³

З питань діагностики зверніться до: Ярослав Загоруй, тел.: (050) 358-42-14; Катерина Хобеану, тел.: (050) 390-18-98

Запропонований алгоритм розрізняє (після вивчення історії хвороби, неврологічного огляду та рутинних лабораторних досліджень) три фенотипи, при яких можна запідозрити хворобу Помпе:⁶

- 1 Пацієнти, які демонструють слабкість проксимальних/аксіальних м'язів, з або без респіраторних симптомів
- 2 Пацієнти, яких страждають на рестриктивну дихальну недостатність
- 3 Пацієнти з асимптоматичною гіперКФКемією

хвороба
ПОМПЕ

Відданість проблемі пацієнтів із хворобою Помпе

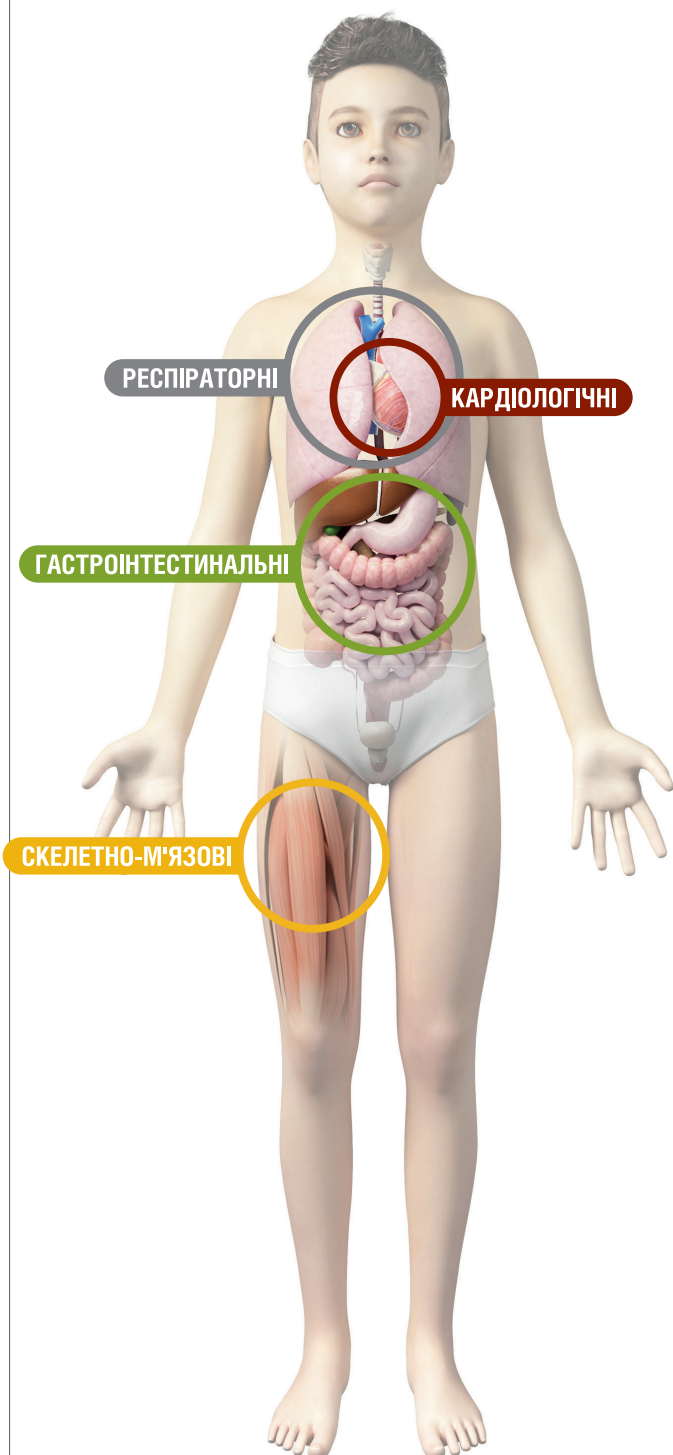
Протягом 30 років Sanofi Genzyme розвиває та забезпечує програми та послуги для пацієнтів, які страждають на рідкісні дегенеративні захворювання. Акцентуючи увагу на рідкісних захворюваннях та розсіяному склерозі, ми присвятили себе покращенню життя пацієнтів та їхніх сімей.

ТОВ "Санofi-Авентіс Україна", Україна. Адреса: вул. Жиланська, 48-50А, м. Київ 01033
Тел. (044) 354-20-00, факс (044) 354-20-01. МАТ-UA-2000156 26.09.2022
sanofi.ua, rare-diseases.com.ua

sanofi



ЗАГАЛЬНІ ОЗНАКИ ТА СИМПТОМИ ХВОРОБИ ПОМПЕ З ПІЗНІМ ПОЧАТКОМ У ДІТЕЙ¹⁻⁴



СКЕЛЕТНО-М'ЯЗОВІ^{1,2,3}

- ПІДВИЩЕННЯ РІВНЯ КФК
- ПРОГРЕСУЮЧА М'ЯЗОВА СЛАБКІСТЬ
 - ОСЛАБЛЕНІ/ВІДСУТНІ РЕФЛЕКСИ
 - СЛАБКІСТЬ ЛИЦЬОВИХ М'ЯЗІВ
 - ЗАТРИМКА МОТОРНОГО РОЗВИТКУ
 - АНОМАЛЬНА ("КАЧИНА") ХОДА
 - НЕПЕРЕНОСИМІСТЬ ФІЗИЧНОГО НАВАНТАЖЕННЯ
 - ЧАСТІ ПАДІННЯ
 - ТРУДНОЩІ ПІДЙОМУ СХОДАМИ
- БІЛЬ У М'ЯЗАХ
- СКОЛІОЗ / КРИЛОПОДІБНІ ЛОПАТКИ

РЕСПІРАТОРНІ^{1,3}

- ДИХАЛЬНА НЕДОСТАТНІСТЬ
- СЛАБКІСТЬ ДІАФРАГМИ
- ПОРУШЕННЯ ДИХАННЯ УВІ СНИ
- ОРТОПНОЕ
- ДИСПНОЕ

ГАСТРОІНТЕСТИНАЛЬНІ^{1,3,4}

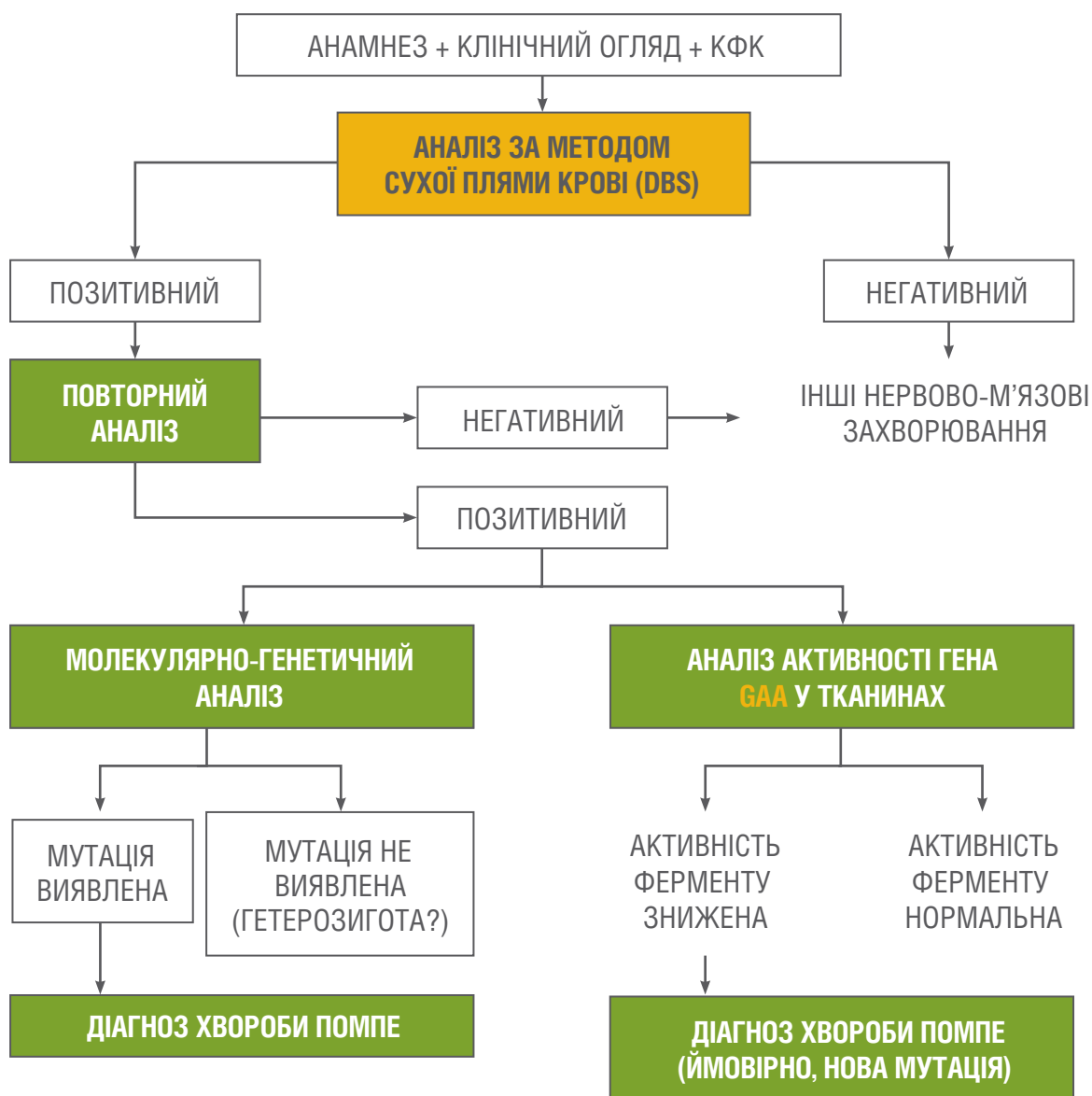
- ПЕРСИСТУЮЧА (ХРОНІЧНА) ДІАРЕЯ
- ТРУДНОЩІ ЖУВАННЯ / СЛАБКІСТЬ ЖУВАЛЬНИХ М'ЯЗІВ
- ПОГАНІЙ НАБІР / УТРИМАННЯ ВАГИ
- УТРУДНЕНЕ КОВТАННЯ/СЛАБКІСТЬ М'ЯЗІВ ЯЗИКА

КАРДІОЛОГІЧНІ^{1,3}

- КАРДІОМЕГАЛІЯ / КАРДІОМІОПАТІЯ (МЕНШ ТЯЖКА ТА РІДШЕ ЗУСТРІЧАЄТЬСЯ, НІЖ У КЛАСИЧНІЙ ІНФАНТИЛЬНІЙ ФОРМІ ХВОРОБИ ПОМПЕ)

Хвороба Помпе являє собою широкий спектр клінічних фенотипів, різною швидкістю прогресування, появою симптомів, ступенем тяжкості ураження органів. Класична інфантильна форма хвороби Помпе (активність GAA < 1%) є більш тяжкою і без відсутності лікування пацієнт зазвичай помирає протягом першого року життя. Діти та дорослі з хворобою Помпе з пізнім початком можуть мати менш тяжкі симптоми в короткотривалій перспективі, але в них можуть розвинути серйозні респіраторні порушення та проблеми з руховою функцією.^{1,3}

АЛГОРИТМ РАННЬОЇ ДІАГНОСТИКИ ХВОРОБИ ПОМПЕ З ПІЗНІМ ПОЧАТКОМ (ХППП)⁵



(ХППП) Хвороба Помпе з пізнім початком (КФК) Креатинфосфокіназа (GAA) Кисла α-глюкозидаза Адаптовано з матеріалу Musumeci O, et al, 2016. ³

З питань діагностики зверніться до: Ярослав Загоруй, тел.: (050) 358-42-14; Катерина Хобеану, тел.: (050) 390-18-98

Запропонований алгоритм розрізняє (після вивчення історії хвороби, неврологічного огляду та рутинних лабораторних досліджень) три фенотипи, при яких можна запідозрити хворобу Помпе:⁶

- 1 Пацієнти, які демонструють слабкість проксимальних/аксіальних м'язів, з або без респіраторних симптомів
- 2 Пацієнти, яких страждають на рестриктивну дихальну недостатність
- 3 Пацієнти з асимптоматичною гіперКФКемією

хвороба
ПОМПЕ

Відданість проблемі пацієнтів із хворобою Помпе

Протягом 30 років Sanofi Genzyme розвиває та забезпечує програми та послуги для пацієнтів, які страждають на рідкісні дегенеративні захворювання. Акцентуючи увагу на рідкісних захворюваннях та розсіяному склерозі, ми присвятили себе покращенню життя пацієнтів та їхніх сімей.

ТОВ "Санofi-Авентіс Україна", Україна. Адреса: вул. Жиланська, 48-50А, м. Київ 01033
Тел. (044) 354-20-00, факс (044) 354-20-01. МАТ-UA-2000156 26.09.2022
sanofi.ua, rare-diseases.com.ua

sanofi

ПОМПЕ



ЧИ ЗМОЖЕ ВОНА
ПІДВЕСТИСЯ ТА ЖИТИ –
ЗАЛЕЖИТЬ ВІД ТОЧНОСТІ
ВАШОГО ДІАГНОЗУ

Змініть
майбутнє
пацієнтів із
хворобою
Помпе

Хвороба
ПОМПЕ

sanofi