

БОЛЕЗНЬ ФАБРИ -

наследственное прогрессирующее
заболевание, которое **может представлять**
угрозу для жизни пациента*

Редкими (орфанными) заболеваниями являются такие болезни, которые имеют распространенность **не более 10 случаев на 100 тысяч населения****

Орфанные заболевания затрагивают небольшую часть популяции***

Причина заболевания – наличие генетического **дефекта в ДНК** пациента*

* Zarate, Yuri A., and Robert J. Hopkin. 'Fabry's disease'. The Lancet 372.9647 (2008): 1427-1435 (Неофициальный перевод источника: Зарате, Юрий А. и Роберт Дж. Хопкин. «Болезнь Фабри». Ланцет 372.9647 (2008): 1427-1435)

** Статья 44 Федерального закона N 323 «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» ст. 44 323-ФЗ

*** - Nguengang Wakap S. at al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analyses of the Orphanet database. Eur J Hum Genet, 2020, 28(2): p.165-173 (Неофициальный перевод: Нгуенганг Вакап С. и соавт. Оценка совокупной точечной распространенности редких заболеваний: анализ базы данных Орфанет. Европейский журнал генетики 2020. 28(2): стр.165-173)

Какие симптомы свойственны болезни Фабри*



*Eng CM, Germain DP, Banikazemi M, et al. Fabry disease: guidelines for the evaluation and management of multi-organ system involvement. Genet Med 2006;8:539-48. [Неофициальный перевод: Энг СМ, Джерман ДП, Баниказеми М. и соавт.: Болезнь Фабри: рекомендации по оценке и лечению поражения мультиорганной системы. Генетическая медицина 2006;8:539-48.]

МАТ-РУ-2101877 - 0.2/04.2021