



**ПРОФИЛЬНАЯ КОМИССИЯ ПО
НЕФРОЛОГИИ
ЭКСПЕРТНОГО СОВЕТА МИНЗДРАВА
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

24.05.2021 / НС-047

тел.+7(916)214-0858

**ГВС нефрологам, руководителям
диализных центров субъектов
Российской Федерации**

Информационное письмо по
скринингу Болезни Фабри

Дорогие друзья!

Информируем вас о важности проведения регулярного скрининга пациентов со следующими симптомами: ХБП III -IV стадии (вкл. Диализ) в возрасте 18- 60 лет, протеинурией, микроальбуминурией, кистами в почках на орфанное генетическое жизнеугрожающее заболевание – Болезнь Фабри.

Болезнь Фабри – это прогрессирующее, угрожающее жизни, наследственное заболевание, сопровождающееся широким диапазоном неспецифических симптомов со стороны различных систем органов. Эти симптомы часто похожи на симптомы других заболеваний, что затрудняет постановку диагноза.

Бремя, связанное с болезнью Фабри, является достаточно серьезным. **Поражение почек (нефропатия Фабри)** представляет собой одно из основных осложнений болезни Фабри, которое сопровождается протеинурией и снижением скорости клубочковой фильтрации (СКФ), данные нарушения ведут к хронической болезни почек и к прогрессированию вплоть до терминальной стадии хронической почечной недостаточности (ТСХПН).

В настоящее время существуют очевидные сложности, связанные с несовершенством процесса выявления пациентов с Болезнью Фабри из-за низкой осведомленности о заболевании и мультисистемных проявлений заболевания. Таким образом, многие пациенты с Болезнью Фабри в Российской Федерации не имеют установленного диагноза и не получают адекватного лечения.

Диагностика болезни Фабри дает возможность назначить пациентам патогенетическое лечение – ферментзаместительную терапию, которая позволяет предотвратить или существенно замедлить прогрессирование клинических проявлений этого тяжелого заболевания

Информация о правилах забора диагностического материала и способах отправки образцов в диагностическую лабораторию предоставляется **по телефону бесплатной горячей линии: 8 800 100 28 55**

**От имени Президиума председатель
профильной комиссии**

Е. Шилов