Болезнь Фабри

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые, дети · редакция 2026 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: E75.2 · Союз педиатров России, Ассоциация медицинских генетиков

Болезнь Фабри — Х-сцепленное наследственное лизосомное заболевание накопления, вызванное дефицитом α-галактозидазы и накоплением гликосфинголипидов в органах. Рекомендация посвящена раннему выявлению, подтверждению диагноза, ферментозаместительной терапии, лечению осложнений и длительному мультидисциплинарному наблюдению.

Главное

- Клинические проявления болезни Фабри могут включать нейропатическую боль в кистях и стопах, ангиокератомы, гипо- или ангидроз, вихревидную кератопатию, протеинурию и гипертрофию левого желудочка.
- Болезнь Фабри следует предполагать при инсульте, развившемся в молодом возрасте, особенно до 40 лет, и при гипертрофии миокарда левого желудочка неясного происхождения.
- Клинически выделяют классическую форму с мультисистемным поражением и неклассическую — с поздним началом и преимущественным поражением одной системы: сердца, почек или головного мозга.
- Диагноз устанавливают с учетом биохимических и молекулярно-генетических данных. У мужчин критериями являются снижение активности α-галактозидазы, повышение лизо-Гб3 и выявление патогенного гемизиготного варианта в гене GLA; у женщин активность фермента может оставаться нормальной.
- Ферментозаместительную терапию назначают и корректируют пациентам с установленным диагнозом болезни Фабри. У мужчин лечение проводят после лабораторной верификации диагноза; у женщин — при прогрессирующем поражении органов-мишеней и снижении качества жизни.
- В наблюдение включают оценку почек, сердца, головного мозга, слуха, зрения, боли и физической выносливости. Исследование белка или альбумина в моче с расчетом рСКФ, ЭКГ и эхокардиографию проводят не реже 1 раза в 12 месяцев; МРТ сердца по показаниям — не реже 1 раза в 24 месяца.
- Диспансерное наблюдение должно проводиться с применением мультидисциплинарного подхода с участием невролога, кардиолога, терапевта или педиатра, нефролога, гастроэнтеролога и других специалистов, имеющих опыт лечения болезни Фабри.
- Рекомендуется проведение семейного генетического скрининга родственников пациентов с болезнью Фабри для диагностики заболевания на ранней стадии.

Диагностика

1. Соберите семейный анамнез и уточните характерные симптомы: акропарестезии и болевые кризы, ангиокератомы, непереносимость жары или холода, гипо- или ангидроз, протеинурию, инсульт, перебои в работе сердца, снижение слуха и вихревидное помутнение роговицы.
2. Проведите осмотр кожи и слизистых, оцените черты лица, признаки увеличения сердца и последствия инсульта; ищите ангиокератомы на внутренней поверхности бедер, кистях, животе и слизистой полости рта.
3. У мужчин с клиническими признаками болезни определите активность α-галактозидазы в пятне высушенной крови методом тандемной масс-спектрометрии (УУР В, УДД 3). Дополнительно измерьте лизо-Гб3 (УУР В, УДД 3).
4. У женщин в качестве первичного этапа биохимической диагностики измерьте лизо-Гб3 (УУР В, УДД 3) и определите активность α-галактозидазы (УУР В, УДД 3), помня, что примерно у трети женщин активность фермента может быть нормальной.
5. Подтвердите молекулярный диагноз выявлением патогенного варианта GLA методом секвенирования по Сенгеру: у мужчин ищут гемизиготный, у женщин — гетерозиготный вариант. При недостаточной информативности метода используют MLPA или NGS.
6. Оцените поражение органов-мишеней: общий анализ мочи, альбуминурию или протеинурию и рСКФ; ЭКГ, эхокардиографию, холтеровское мониторирование и суточное мониторирование давления; МРТ головного

мозга; офтальмологическое исследование со щелевой лампой. При клинических признаках дополнительно проводят ЭНМГ, аудиометрию и другие исследования по показаниям.

Лечение

- ФЗТ назначают агалсидазой альфа, агалсидазой бета или пэгунигалзидазой альфа. Агалсидаза альфа разрешена согласно инструкции с 7 лет, агалсидаза бета — с 8 лет, пэгунигалзидаза альфа — с 18 лет; при наличии клинической симптоматики ФЗТ агалсидазой альфа проводится с 2,5 лет, агалсидазой бета — с 2 лет. Для агалсидазы альфа и агалсидазы бета УУР А, УДД 1; для пэгунигалзидазы альфа УУР А, УДД 2.
- Стандартные внутривенные дозы каждые 2 недели: агалсидаза альфа — 0,2 мг/кг, агалсидаза бета — 1,0 мг/кг, пэгунигалзидаза альфа — 1 мг/кг. Первые введения проводят в стационаре.
- У женщин показаниями к ФЗТ служат кризы Фабри, резистентная к стандартной терапии хроническая или рецидивирующая нейропатическая боль, персистирующая протеинурия, рСКФ менее 80 мл/мин/1,73 м², поражение сердца, нарушения мозгового кровообращения или ишемические изменения головного мозга по МРТ.
- ФЗТ не сочетают с гидроксихлорохином, амиодароном или гентамицином. При тяжелой реакции гиперчувствительности повторное введение проводят с особой осторожностью при доступности медицинской помощи.
- Для нейропатической боли могут применяться карбамазепин, прегабалин или габапентин по решению врачебной комиссии (УУР С, УДД 5). Примеры доз: карбамазепин взрослым 200–600 мг/сут, детям с 6 лет 10–35 мг/кг/сут или 200–1200 мг/сут; прегабалин с 15 лет 75–300 мг/сут; габапентин детям с 3 лет 10–50 мг/кг/сут, взрослым 100–1200 мг/сут.
- При терминальной почечной недостаточности проводят гемодиализ или перитонеальный диализ (УУР С, УДД 4).
- При отсутствии противопоказаний возможна трансплантация почки при терминальной почечной недостаточности (УУР С, УДД 4).
- При желудочно-кишечных проявлениях, сохраняющихся несмотря на патогенетическую терапию, можно назначить диету с низким содержанием ферментируемых олиго-, ди- и моносахаридов и полиолов (УУР С, УДД 4).

Когда направить и как наблюдать

- Плановая госпитализация нужна для диагностики или лечения, требующих круглосуточного наблюдения, активного лечения, высокотехнологичной помощи, трансплантации органов, имплантации кардиостимулятора или кардиовертера-дефибриллятора, а также если ФЗТ невозможно обеспечить амбулаторно.
- Экстренно госпитализируйте при острых состояниях, требующих интенсивной терапии, реанимации, круглосуточного наблюдения или специальных обследований и лечения, включая угрожающие жизни реакции во время или в день инфузии ФЗТ.
- Диспансерному наблюдению подлежат пациенты с болезнью Фабри как получающие ФЗТ, так и не получающие ее.

Частые вопросы

Как заподозрить болезнь Фабри у пациента с инсультом или гипертрофией левого желудочка?

БФ следует предполагать при инсульте в молодом возрасте, особенно до 40 лет, и при гипертрофии левого желудочка неясного происхождения. Дополнительные признаки — нейропатическая боль, ангиокератомы, гипо- или ангидроз, протеинурия и вихревидная кератопатия.

Как подтверждают болезнь Фабри у мужчин и женщин?

У мужчин определяют активность α-галактозидазы и лизо-Гб3, затем подтверждают патогенный гемизиготный вариант GLA. У женщин важны лизо-Гб3 и генетическое исследование, поскольку активность α-галактозидазы может быть нормальной.

Кому назначают ФЗТ при болезни Фабри?

Всем мужчинам после лабораторной верификации диагноза. Женщинам — при прогрессирующем поражении органов-мишеней, включая кризы или резистентную нейропатическую боль, протеинурию, рСКФ менее 80 мл/мин/1,73 м², поражение сердца, нарушения мозгового кровообращения или ишемические изменения по МРТ.

Какие дозы ферментозаместительной терапии применяют?

Агалсидазу альфа вводят внутривенно по 0,2 мг/кг каждые 2 недели, агалсидазу бета — по 1,0 мг/кг каждые 2 недели, пэгунигалзидазу альфа — по 1 мг/кг каждые 2 недели. Первые инфузии проводят в стационаре.

Что контролировать при длительном наблюдении?

Не реже 1 раза в 12 месяцев оценивают функцию почек, выполняют ЭКГ и эхокардиографию, проводят оценку боли, слуха и физической выносливости; МРТ сердца по показаниям выполняют не реже 1 раза в 24 месяца. МРТ головного мозга по показаниям проводят не реже 1 раза в 12 месяцев при изменениях, выявленных до ФЗТ, и 1 раза в 48 месяцев — если изменения выявлены после начала ФЗТ.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/318-bolezn-fabri. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/318_3