

Митохондриальные заболевания считаются одними из наиболее распространённых генетических нарушений обмена веществ. Особую группу составляют лизосомальные болезни накопления, одной из форм данной группы является болезнь Фабри (БФ). Это прогрессирующее орфанное наследственное заболевание обмена веществ, сцепленное с X-хромосомой, мутация которой происходит в GLA гене, кодирующем фермент α GalA, как следствие наблюдается уменьшение активности или отсутствие данного фермента, что приводит к аномальному накоплению гликофосфолипидов и нарушению обмена веществ.

Цель обзорной статьи — рассмотрение современных литературных представлений о патогенезе, факторах, играющих важную роль в патогенезе заболевания, алгоритмах диагностики и лечения БФ.

Материалы и методы. В обзорной статье были использованы работы российских и зарубежных авторов, опубликованных на интернет-платформах и в печатном виде за последние 10 лет.

Результаты. В обзорной статье рассматриваются современные литературные представления о клинических проявлениях, факторах, играющих важную роль в диагностике заболевания, современных аспектах диагностики и принципах лечения БФ. Последние исследования дополнили также информацию об эпидемиологии БФ.

Заключение. Диагностика и лечение БФ значительно эволюционировали в последние годы за счет совершенствования алгоритмов отбора пациентов, прогресса в лабораторной и инструментальной диагностике патологии, повышения доступности данных методов для своевременного выявления данных клинических случаев. Однако, до сих пор не достигнуто исчерпывающего понимания этиологии, патогенеза и соответственно клинических проявлений заболевания, что приводит к поздней диагностике заболевания и отсутствию своевременной патогенетической терапии, поэтому необходимы дальнейшие исследования для выяснения факторов, участвующих в ранней диагностике заболевания у пациентов с БФ.