БОЛЕЗНЬ АНДЕРСОНА-ФАБРИ

М.Ш.Султанова[1], А.Б.Рахматов[2]
[1,2]Республиканский специализированный научно-практический медицинский центр дерматовенерологии и косметологии Министерства здравоохранения Республики Узбекистан

DOI: 10.67620/dermajournal.1730160

Болезнь Андерсона-Фабри (ангиокератома диффузная) относится к редким наследственным лизосомальным заболеваниям, обусловленная отложением глоботриазилцерамида (Gb3) в различных органах, включая и кожу. Gb3 является промежуточным продуктом в пути деградации глобозида, основного компонента некоторых клеточных мембран. Фермент альфа-галактозидаза А катализирует расщепление концевой галактозы от Gb3. Отсутствие фермента альфа-галактозидазы А приводит к накоплению Gb3 в различных тканях, вызывая гибель клеток. Наиболее клинически значимыми местами накопления Gb3 являются кровеносные сосуды кожи, сердца, нервов и почек. Болезнь Андерсона-Фабри обычно поражает мужчин и мальчиков тяжелее и в более раннем возрасте, поскольку наследование связано с Х-хромосомой.

Клинические признаки заболевания характеризуются образованием: скопления ангиокератом (небольшие темно-красные папулы); непереносимость жары и гипогидроз, эпизодические акропарестезии; помутнение роговицы, потеря слуха, желудочно-кишечная симптоматика. Дерматологические проявления наблюдаются более чем у 70% пациентов с болезнью Андерсона-Фабри, при этом средний возраст начала заболевания составляет 17 лет. Ангиокератомы представляют собой расширенные кровеносные сосуды в верхнем слое дермы, проявляющиеся в виде красных или черных папул, причем окраска папул при надавливании не меняется, а более старые очаги могут принимать бородавчатый характер. Скопления или диффузные ангиокератомы, впервые появившиеся у молодых взрослых, должны насторожить врачей и указать на возможный диагноз болезни Андерсона-Фабри. Ангиокератомы обычно локализуются в области купального костюма (от пупка до верхней части бедер, включая и гениталии). Высыпания могут локализоваться на губах и в полости рта. Диагноз у мужчин выставляется на основании анализа крови: очень низкой уровень активности альфа-галактозидазы А (<3%) достаточно для постановки диагноза, в то время как уровень фермента выше 35% исключает болезнь Андерсона-Фабри. Если генетический анализ не выявит мутацию, вызывающую заболевание, специфичную для болезни Андерсона-Фабри, проводится гистологическое исследование биоптата кожи на внутриклеточное накопление Gb3.

После постановки диагноза мужчинам с болезнью Андерсона-Фабри назначают ферментозаместительную терапию, независимо от клинических проявлений, которая восполняет дефицит фермента альфа-галактозидазы А у пациентов. Она снижает тяжесть и прогрессирование проявлений заболевания, особенно нейропатические боли и заболеваний почек, за счет уменьшение отложения Gb3 в тканях. В частности, предлагается использование препарата «Фабагал», который производится методом культивирования клеток, выделения специального белка и подготовка лиофилизата, который в последующем вводится внутривенно (капельно) каждые 2 недели в течение всей жизни, что приводит к значительному улучшению клинической картины заболевания и предупреждает возможное прогрессирование болезни Андерсона-Фабри.

Таким образом, рассматривается генодерматоз, каковым является болезнь Андерсона-Фабри, с характерной клинической симптоматикой, для подтверждения которой необходимы исследования активности альфа-галактозидазы А, гистологические и молекулярно-генетические исследования. Имеются специальные ферментозаместительные препараты

(Фабагал), позволяющие улучшать клиническую симптоматику и предотвращать дальнейшее прогрессирование заболевания.