



Кардиология
УДК – 616.5-07
<https://doi.org/10.24884/1609-2201-2026-105-1-119-120>

БОЛЕЗНЬ ФАБРИ. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

А. С. ВАКУЛЕНКО, Е. А. ПОЛЯКОВА, Ю. Ш. ХАЛИМОВ

Первый Санкт-Петербургский государственный
медицинский университет имени академика
И. П. Павлова, Санкт-Петербург, Россия

Поступила в редакцию 26.12.25; принята к публикации 1.04.26

Ключевые слова: Болезнь Фабри, альфа-галактозидаза А, глоботриозилцерамид, ферментозаместительная терапия

Для цитирования: Вакуленко А. С., Полякова Е. А., Халимов Ю. Ш. Болезнь Фабри. Клинический случай. Новые Санкт-Петербургские врачебные ведомости. 2026;105(1):119–120. <https://doi.org/10.24884/1609-2201-2026-105-1-119-120>.

* **Автор для переписки:** Анастасия Сергеевна Вакуленко, Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И. П. Павлова, 197022, Россия, Санкт-Петербург, ул. Льва Толстого, д. 6–8. E-mail: vakullenko@yandex.ru, <https://orcid.org/0009-0006-5604-4741>.

Cardiology

FABRY'S DISEASE: A CLINICAL CASE OF VARIOUS SEVERITY

ANASTASIA S. VAKULENKO, EKATERINA A. POLYAKOVA,
YURI SH. KHALIMOV

Pavlov University, Saint Petersburg, Russia

The article was submitted 26.12.25; accepted for publication 1.04.26

Keywords: Fabry's disease, alpha-galactosidase A, globotriosylceramide, enzyme replacement therapy

For citation: Vakulenko A. S., Polyakova E. A., Khalimov Yu. Sh. Fabry's disease: a clinical case of various severity. New St. Petersburg Medical Records. 2026;105(1):119–120. <https://doi.org/10.24884/1609-2201-2026-105-1-119-120>.

* **Corresponding author:** Anastasia S. Vakulenko, Pavlov University, 6–8 L'va Tolstogo St., Saint Petersburg, 197022, Russia. E-mail: vakullenko@yandex.ru, <https://orcid.org/0009-0006-5604-4741>.

Введение

Болезнь Фабри — это X-сцепленное наследственное заболевание, вызванное мутацией гена GLA, приводящего к дефициту фермента альфа-галактозидазы А, в результате чего в клетках происходит накопление глоботриозилцерамида (GL3), что вызывает прогрессирующую дисфункцию различных тканей, органов и систем, в том числе сердечно-сосудистой и нервной. Клинически заболевание проявляется акропарестезиями, нарушением потоотделения, вихревидной кератопатией, кардиомиопатией, аритмиями, инсультами, протеинурией и др.

Клинический случай

На отделение кардиологии №1 в плановом порядке поступила пациентка К., 35 лет, с установленным диагнозом «болезнь Фабри» для обследования и определения тактики ведения. Жалобы при поступлении: одышка при умеренной физической нагрузке (подъем на 3 этаж), эпизоды давящих болей в груди, снижение цифр АД до 90/60 мм рт. ст.

Вес: 98.0

Рост: 170 см

Индекс массы тела: 33.9 кг/м² (ожирение I ст.)

Долгое время жалоб не испытывала. В 17 лет стала отмечать отсутствие потливости при интенсивной физической нагрузке.

С 25 лет отметила периодические эпизоды головокружения, тошноты, головных болей, при измерении АД максимально 140/90 мм рт. ст.

С 26 лет (2016 г.) беспокоило чувство онемения в голенях и стопах 2–3 раза в месяц. С данными жалобами за медицинской помощью не обращалась.

В 2017 г. у брата, находящегося на лечении гемодиализом, посмертно диагностирована болезнь Фабри. В том же году у пациентки выявлена гетерозиготная мутация GLA с.227T>C, р.М76Т, что позволило диагностировать болезнь Фабри. Обследована: согласно результатам лабораторных и инструментальных данных поражения почек, сердца и ЦНС не получено. Учитывая отсутствие функциональных нарушений, проведение ферментозаместительной терапии отложено. Уровень лизоглоботриазилсфингозина (Lyso-GB3) от октября 2019 г. — 3,39 (N 0,05–3,0 нг/мл).

В 2018 г. отметила появление выраженной одышки. На ЭКГ диагностирована фибрилляция предсердий, в связи с чем инициирована ритмурежающая и антикоагулянтная терапии.

В 2019 г. установлен диагноз: постоянная форма фибрилляции предсердий.

В июне 2022 г. обследована в Клинике ревматологии, нефрологии и профпатологии Е. М. Тареева, где подтвержден диагноз болезни Фабри с поражением сердца (интрамиокардиальный фиброз в базальном заднебо-

ковом сегментах миокарды ЛЖ), периферической нервной системы (нейропатическая боль), ЖКТ.

Рекомендована ферментозаместительная терапия агальсидазой-бета в дозе 1 мг/кг 1 раз в 2 недели внутривенно пожизненно (начало «Фабразим» с 29.06.23 г.).

В апреле 2024 г. в связи паузами по данным СМ-ЭКГ около 4 секунд, жалобами на синкопальные состояния, произведена имплантация ЭКС в режиме VVIR.

17.06.24 г. замена «Фабразима» на «Фабагал». Перед началом терапии уровень lyso-Gb3 составил 6,95 нг/мл. Контроль от 05.03.25 г. lyso-Gb3 — 3,66 нг/мл.

Также известно о болезни Грейвса, диагностированной в 2019 г. Проводилась терапия тирозолом 30 мг/сут.

Согласно электромиографии от 10.03.23 г. признаки сенсомоторной полинейропатии верхних конечностей, туннельной сенсомоторной нейропатии.

За период плановой госпитализации в мае 2025 г. на отделении кардиологии №1 ПСПбГМУ им. акад. И. П. Павлова обследована:

На ЭХО-КГ: ФВ 64%, полости сердца не расширены. ИММ ЛЖ 125 г/м², МЖП – 13,2 мм, диссинхрония сокращения левого желудочка, очевидных нарушений локальной сократимости не выявлено, в правых камерах лоцируется электрод ЭКС, фиксированный в верхушку, TAPSE 16 мм S⁹см/с.

По результатам УЗИ ОБП и почек: размеры печени на верхней границе нормы, в остальном без патологии.

С учетом жалоб на боли ангинозного характера, одышку для исключения ишемических изменений выполнена стресс-Эхо-КГ — достигнута субмаксимальная ЧСС, тест отрицательный, толерантность к физической нагрузке не снижена. Учитывая результаты стресс-теста, наличие ишемической болезни сердца маловероятно.

От проведения ФГДС пациентка отказалась.

Обсуждение

Болезнь Фабри представляет собой редкое X-сцепленное лизосомное заболевание, обусловленное дефицитом фермента альфа-галактозидазы А, в результате чего происходит постепенное накопление глоботриозилцерамида в клетках различных тканей и органов с

поражением сердечно-сосудистой, нервной и почечной систем, а также вовлечением кожи, зрения и слуха, что отражает мультисистемную природу заболевания. Накопление глоботриозилцерамида в эндотелиальных и гладкомышечных клетках сосудов способствует развитию кардиомиопатии, инсультов, хронической почечной недостаточности и нейропатической боли.

Золотым стандартом диагностики болезни Фабри является определение активности лизосомного фермента α -галактозидазы А в плазме, лейкоцитах, сыворотке крови, сухих пятнах крови, слезной жидкости. При наличии мутации у пробында необходимо проведение обследования всех его родственников, потенциально являющихся носителями мутантной X-хромосомы.

В качестве лечения используют ферментозаместительную терапию (ФЗТ). В Российской Федерации для проведения ФЗТ при болезни Фабри зарегистрированы два лекарственных препарата: агальсидаза альфа («Реплагал») и агальсидаза бета («Фабразим»).

Многопрофильная оценка — участием кардиолога, нефролога, невролога и генетика — позволяет выявлять субклиническое поражение органов и тем самым ускорять инициацию ФЗТ, что улучшает течение заболевания.

Конфликт интересов

Авторы заявили об отсутствии конфликта интересов.

Conflict of interest

The authors declare no conflict of interest.

Финансовая поддержка

Авторы декларируют отсутствие финансовой поддержки.

Funding

The authors declare that he has no financial support.

Вклад авторов

Все авторы сделали эквивалентный вклад в подготовку публикации.

Author's Contribution

The authors contributed equally to this article.

Информация об авторах

Вакуленко Анастасия Сергеевна, клинический ординатор 2-го года обучения по специальности «кардиология» кафедры терапии факультетской с курсом эндокринологии, кардиологии с клиникой им. акад. Г. Ф. Ланга, Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И. П. Павлова (Санкт-Петербург, Россия), vakullenko@yandex.ru, <https://orcid.org/0009-0006-5604-4741>; **Полякова Екатерина Анатольевна**, доктор медицинских наук, профессор кафедры терапии факультетской с курсом эндокринологии, кардиологии с клиникой им. акад. Г. Ф. Ланга, Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И. П. Павлова (Санкт-Петербург, Россия), polyakova_ea@yahoo.com, <https://orcid.org/0000-0002-3231-6152>; **Халимов Юрий Шавкатович**, доктор медицинских наук, профессор, Заслуженный врач РФ, главный эндокринолог Комитета по здравоохранению Правительства Санкт-Петербурга, главный эндокринолог Министерства обороны РФ, зав. кафедрой терапии факультетской с курсом эндокринологии, кардиологии с клиникой им. акад. Г. Ф. Ланга, Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет имени академика И. П. Павлова (Санкт-Петербург, Россия), yushkha@gmail.com, <https://orcid.org/0000-0002-7755-7275>.

Information about authors

Anastasia S. Vakulenko, Second-year Clinical Resident in Cardiology, Department of Faculty Therapy with a Course of Endocrinology and Cardiology with Clinic named after Academician G. F. Lang, Pavlov University (Saint Petersburg, Russia), vakullenko@yandex.ru, <https://orcid.org/0009-0006-5604-4741>; **Ekaterina A. Polyakova**, Dr. of Sci. (Med.), Professor Department of Faculty Therapy with Courses of Endocrinology, Cardiology and Functional Diagnostics with Clinic named after Academician G. F. Lang, Pavlov University (Saint Petersburg, Russia), polyakova_ea@yahoo.com, <https://orcid.org/0000-0002-3231-6152>; **Yuri Sh. Khalimov**, Dr. of Sci. (Med.), Professor, Merited Doctor of the Russian Federation, Chief Endocrinologist of the Health Committee of St. Petersburg Government, Chief Endocrinologist of the Ministry of Defence of the Russian Federation, Head of the Department of Faculty Therapy with Courses of Endocrinology, Cardiology, and Functional Diagnostics with Clinic named after Academician G. F. Lang, Pavlov University (Saint Petersburg, Russia), yushkha@gmail.com, <https://orcid.org/0000-0002-7755-7275>.