

- **Концентрация глоботриаозилцерамида.** Ранее для биохимической диагностики БФ было предложено определение концентрации глоботриаозилцерамида в плазме, но недостатком метода является его длительность и то, что у женщин, в отличие от мужчин, концентрация Gb3 в плазме несколько ниже и обычно находится в пределах нормальных значений. Концентрация Gb3 в моче является более надежным маркером и позволяет поставить диагноз у большинства как мужчин, так и женщин. Однако у некоторых пациентов с поздним началом заболевания и/или особой мутацией гена GLA (p.Asn215Ser) концентрация мочевого Gb3 не повышена.