

Алгоритм диагностики

- подозрение на БФ
- Анамнез. Общий осмотр, ПАМ(МАУ/ПУ), СКФ, креатинин.
- Консультация невролога, нефролога, офтальмолога, кардиолога.
- Биохимический диагноз: α -галактозидазы
глоботриаозилцерамида
Генотипирование.