

# Определение

- Болезнь Фабри (БФ) представляет собой прогрессирующее наследственное, сцепленное с X-хромосомой нарушение метаболизма гликосфинголипидов, обусловленное снижением или полным отсутствием активности лизосомальной  $\alpha$ -галактозидазы А. БФ встречается у представителей всех без исключения этнических групп, но опубликованные данные о встречаемости БФ – 1 на 100000 могут быть, вероятно, ниже истинной распространённости данного заболевания.