

Morbus Fabry



DEUTSCHE
NIERENSTIFTUNG

Nierenerkrankungen
und Behandlung

besondere nach dem Essen auftreten, aber auch Übelkeit und Durchfall.

• Nervensystem

Kopfschmerzen, Schwindel und Ohrgeräusche wie Tinnitus können ihre Ursache im Fabry-Syndrom haben.

Diagnose

Ein Verdacht auf Morbus Fabry ergibt sich aus der Familienanamnese und/oder durch das genaue Beobachten von Symptomen wie sie oben beschrieben sind. Die exakte Diagnose kann durch einen Enzymtest gestellt werden, wobei die Aktivität des α -GAL-Enzyms gemessen wird. Bei Morbus Fabry fehlt die Enzymaktivität ganz oder sie ist deutlich eingeschränkt. Bei Frauen ist die Bestimmung der Enzymaktivität zur Diagnosestellung nicht geeignet, da im Enzymtest viele Frauen einen Enzymspiegel im unteren Normbereich aufweisen. Zusätzliche Informationen bei Männern und Frauen erhält man durch die Bestimmung von Gb3 im Plasma bzw. im Urinsediment. In beiden Geschlechtern ist der Nachweis der Mutation im α -GAL-Gen diagnosesicher. Werden bei den Patienten/Innen Biopsien durchgeführt, so kann man histologisch sogenannte „Zebrakörperchen“ feststellen

Gibt es heute eine Therapie?

Bis vor kurzem war keine ursächlich wirksame Behandlung möglich. Man konnte nur die Symptome lindern, nicht aber die fehlende Enzymaktivität ersetzen. Inzwischen hat die intensive Forschung eine Lösung für das Problem gefunden: Mit dem gentechnisch erzeugten Enzym α -GAL kann jetzt mit einer gut verträglichen Enzymtherapie der an-

geborene Enzymmangel ausgeglichen werden. Weil tödliche Komplikationen wie Herzinfarkt und terminales Nierenversagen meistens bereits im 4. und 5. Lebensjahrzehnt auftreten, ist es wichtig, möglichst früh mit der Therapie zu beginnen, damit Ablagerungen erst gar nicht entstehen. Bereits geschädigte Zellen und Gefäße können manchmal bis zu einem gewissen Grad sogar von den gefährdeten Abfallprodukten befreit werden.

Dies ist aber nicht in jedem Stadium der Erkrankung möglich.

Wie kann man mit dieser Krankheit leben?

Die Gesundheitsprobleme sind vielgestaltig und können abhängig vom Lebensalter variieren. Dennoch können Patienten mit Morbus Fabry dank der Enzymersatztherapie heute durchaus ein annähernd normales Leben führen.

Nähere Informationen erhalten Sie auch bei der „Morbus Fabry“ Selbsthilfegruppe e.V. unter

www.fabry-selbsthilfegruppe.de



Die Deutsche Nierenstiftung hat folgende Informationsfaltblätter herausgegeben:

- 1 Prävention und Früherkennung
- 2 Bluthochdruck und Niere
- 3 Diabetes und Nierenerkrankungen
- 4 IgA-Nephritis
- 5 ANCA-assoziierte Vaskulitis -Entzündung der Blutgefäße
- 6 Zystennieren
- 7 Das nierenkranke Kind
- 8 Hämodialyse
- 9 Bauchfelldialyse CAPD
- 10 Nierentransplantation
- 11 Lebend-Nierenspende
- 12 Organspende
- 13 Blutarmut bei Dialysepatienten
- 14 Schwangerschaft und Nierenerkrankungen
- 15 Vitamin-D und Nierenerkrankungen
- 16 Nierensteine
- 17 Schrumpfnieren
- 18 Gefäßzugänge für die Hämodialyse
- 19 CCPD
- 20 Harnwegs- und Blasenentzündung
- 21 Ernährung bei Nierenerkrankungen
- 22 Nephrotisches Syndrom
- 23 **Morbus Fabry**
- 24 Nierenschäden bei Sklerodermie
- 25 Bewegung und Sport zur Prävention und Rehabilitation

Diese Faltblätter können bei der Deutschen Nierenstiftung bestellt werden. Die Preise für Mitglieder und Nichtmitglieder sind aktuell bei der Deutschen Nierenstiftung zu erfragen.



DEUTSCHE
NIERENSTIFTUNG

Deutsche Nierenstiftung
c/o Klinikum Darmstadt
Grafenstrasse 9
64283 Darmstadt
Tel. 06151/78 074 - 0
Fax 06151/78 074 - 29
www.nierenstiftung.de
info@nierenstiftung.de

23-DNS07/2009

Spendenkonto Deutsche Nierenstiftung

Dresdner Bank Mannheim, Kto: 6 576 692 00 BLZ 670 800 50

Morbus Fabry

Der Morbus Fabry, genauer Morbus Anderson-Fabry, wurde Ende des 19. Jahrhunderts von den Ärzten Johannes F. Fabry in Dortmund und William Anderson in London fast gleichzeitig, aber unabhängig von einander zum ersten Mal beschrieben. Es handelt sich dabei um eine zwar seltene, aber lebensbedrohliche Erbkrankheit, die durch einen gravierenden Enzymmangel verursacht wird.

Eine der wichtigsten Aufgaben der Enzyme ist es, Stoffwechselprodukte im Organismus abzubauen und zu „entsorgen“. Fehlt nun ein solches Enzym, wird der Abbauprozess verzögert oder völlig unterbrochen – die Abfallprodukte bleiben im Körper und verursachen in verschiedenen Organen schädliche Ablagerungen.

Bei Morbus Fabry fehlt durch einen erblichen Gendefekt das α -Galaktosidase A (auch α -GAL) Enzym. Dadurch kommt es zu einer sog. lysosomalen Speicherkrankheit. Die Lysosomen sind Bestandteile verschiedener Zellen, in denen zelluläre Abfallprodukte aus dem Fettstoffwechsel (auch Gb3 genannt) in kleine Teile zerlegt und zum Teil sogar einer Wiederverwendung (Recycling) zugeführt werden. Wenn durch einen Gendefekt das Enzym α -GAL fehlt oder mangelhaft funktioniert, wird dieser Abbau- und Recyclingprozess unterbrochen, d.h. die Abbauprodukte verbleiben in den Lysosomen. Durch die Anhäufung von Gb3 in den Lysosomen kommt es zu einer fortschreitenden Beeinträchtigung der Zellen, was auch zu einer Schädigung in den verschiedensten Organen führt.

Die Vererbung des Morbus Fabry

Morbus Fabry ist eine Erbkrankheit, die „X-chromosomal“ vererbt wird. Was heißt das?

Das Gen, das für die Entwicklung des Enzyms α zuständig ist, sitzt auf dem „langen Arm“ des X-Chromosoms. Zur Erinnerung: Frauen verfügen über zwei X-Chromosomen, Männer hingegen über ein X- und ein Y-Chromosom. Die Nachkommen erben jeweils ein X-Chromosom von der Mutter und ein X- oder ein Y-Chromosom vom Vater. Da die Männer nur ein X-Chromosom haben, werden sie von der Erkrankung in jedem Fall betroffen, wenn sie ein krankes X-Chromosom von der Mutter erben. Die Ausprägung der Krankheitssymptome kann bei Frauen (mit zwei X-Chromosomen) sehr variabel ausfallen.

Wenn ein Familienmitglied von Morbus Fabry betroffen ist, sollten alle blutsverwandten Mitglieder

untersucht werden, um durch eine frühe Diagnose umgehend die Therapie einleiten zu können.

Symptome

Die ersten Symptome treten bereits im frühen Kindesalter und in der Pubertät auf, können sich mit zunehmendem Alter verschlimmern, aber auch verändern.

Schmerz

Zu den häufigsten Symptomen gehören anfallsartig auftretende stark brennende Schmerzen in Armen und Beinen, Händen und Füßen, die nach einigen Tagen wieder abklingen. Danach bleibt aber oft ein unangenehmes Gefühl an Händen und Füßen und dies kann durch Temperaturschwankungen noch verstärkt werden.

Vermindertes Schwitzen

Die meisten Patienten schwitzen entweder sehr wenig oder gar nicht. Dadurch kann es zu Überhitzung und gar zu Fieberschüben kommen.

Haut

Rötliche bis blau-schwarze Gefäßerweiterungen oder Papeln können in der Nabelgegend, an Knie oder Becken auftreten. Außerdem können sich Ödeme an Händen und Beinen befinden.

Augen

Der Enzymdefekt kann zu Linsentrübungen in der Hornhaut führen, die sich spiralig ausbreiten, die Sehkraft jedoch nicht beeinflussen.

Herz-Kreislauf-System

Im Erwachsenenalter können Herzrhythmusstörungen, Kardiomyopathien, (Mitral)klappeninsuffizienz auftreten. Hier führen Spätkomplikationen zu Angina-pectoris-Anfällen bis hin zu einem Herzinfarkt und/oder Schlaganfall.

Nieren

Bei Erwachsenen führt die Krankheit zunehmend zur Niereninsuffizienz, Eiweiß im Urin (Proteinurie). Nierenversagen ist die häufigste Todesursache bei Morbus Fabry! Dieser Prozess ist fortschreitend und führt meistens in die Dialyse bzw. macht eine Nierentransplantation notwendig.

Verdauung

Durch die Anhäufung von Abfallprodukten im Darm können Blähungen und starke Bauchschmerzen ins-

An zwei Beispielen möchten wir Ihnen unterschiedliche Vererbungsmuster präsentieren

