

HERZKREISLAUF-SYSTEM

Im Erwachsenenalter kann es zur so genannten Fabry Kardiomyopathie kommen. Durch Ablagerungen im Herzmuskelgewebe verdicken sich die Herzwände wodurch die Gefahr von zum Teil lebensbedrohlichen Herzrhythmusstörungen dramatisch ansteigt. Es kann zu anfallsartigen Schmerzen in der Brust (Angina pectoris) kommen, was dazu führt, dass Patienten mit Fabry Kardiomyopathie häufig mit dem Verdacht auf Herzinfarkt in eine Klinik eingewiesen werden und erst bei unauffälligem Befund und anschließender Diagnostik die Fabry Erkrankung entdeckt wird.

NIEREN

Bei Erwachsenen kann der Morbus Fabry zu einer chronischen Niereninsuffizienz führen, welche durch erhöhte Eiweißausscheidung über den Urin (Proteinurie) auffällig wird. Durch die allmähliche Verschlechterung der Nierenfunktion kann eine Dialyse bzw. eine Nierentransplantation notwendig werden.

VERDAUUNG

Durch die Anhäufung von Abfallprodukten im Darm können – insbesondere nach dem Essen – Blähungen und starke Bauchschmerzen auftreten. Sehr häufig berichten Patienten über Übelkeit und regelmäßigen, oftmals auch täglich auftretenden Durchfall. In diesem Zusammenhang wurde ein gehäuftes Auftreten von Laktoseunverträglichkeit beobachtet.

NERVENSYSTEM

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

DIAGNOSE

Ein Verdacht auf Morbus Fabry ergibt sich aus der Familienvorgeschichte und/oder durch das genaue Beobachten von Symptomen, wie sie oben beschrieben sind. Die exakte Diagnose kann bei männlichen Personen bereits indirekt durch die Messung der α -GAL Enzymaktivität gestellt werden. Bei Morbus Fabry wäre zu erwarten, dass die Enzymaktivität deutlich eingeschränkt ist oder gar so niedrig ist, dass sie nicht mehr gemessen werden kann. Bei weiblichen Personen ist diese Art der Diagnosestellung jedoch nicht möglich, da Frauen wegen ihres zweiten, gesunden X-Chromosoms häufig einen normalen oder nur leicht reduzierten Enzymspiegel aufweisen. Um die Erkrankung trotzdem zu erkennen, muss der Gendefekt im Erbmaterial nachgewiesen werden. Dafür wird eine Blutprobe entnommen und hieraus in einer Laboranalyse das Erbmaterial exakt auf Mutationen untersucht. Das Ergebnis zeigt nicht nur, ob Morbus Fabry vorliegt. Im Falle einer Erkrankung ist die exakte Art der Mutation erkennbar. Eine wichtige Information für die weitere Entscheidung bzgl. der Therapie und Kontrolluntersuchungen. Zusätzliche Informationen über den Schweregrad bei Männern und Frauen erhält man durch die Bestimmung der Biomarker Abfallprodukte (GB3 und Lyso-GB3) im Blutplasma oder im Urin.

Laut der Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e. V. leben derzeit etwa 700 diagnostizierte Fabry-Patienten in Deutschland. Die Dunkelziffer der nicht erkannten Fabry-Erkrankungen ist wahrscheinlich hoch. Durch die vielseitigsten Symptome und Ausprägungsformen, aber wegen Ähnlichkeit mit anderen Erkrankungen und der fehlenden Erfahrung mit seltenen Krankheitsbildern wird Morbus Fabry oft nicht sofort erkannt. Bis eine bestätigte Diagnose vorliegt, können in manchen Fällen viele Jahre vergehen. Obwohl die ersten Krankheitszeichen meist schon im Kindes- und Jugendalter auftreten, wird die Diagnose oft erst im mittleren Erwachsenenalter gestellt.

GIBT ES EINE THERAPIE?

Ja, die gibt es! Lange Zeit war keine Behandlung der Krankheitsursache möglich. Es konnten nur Symptome und Schmerzen gelindert werden, nicht aber das eigentliche Problem der fehlenden Enzymaktivität beseitigt werden. Inzwischen hat die intensive Forschung eine Therapie entwickelt: Mit dem gentechnisch erzeugten Enzym α -GAL kann jetzt mit einer meist gut verträglichen Enzymtherapie der angeborene Enzymmangel ausgeglichen werden. Weil tödliche Komplikationen wie Herzrhythmusstörungen und terminales Nierenversagen meistens bereits im 4. und 5. Lebensjahrzehnt auftreten ist es wichtig, bei bestimmten Mutationen möglichst früh mit der Therapie zu beginnen, um schädliche Ablagerungen von vornherein zu vermeiden. Bereits geschädigte Zellen und Gefäße können manchmal bis zu einem gewissen Grad sogar von den Abfallprodukten befreit werden. Dies ist aber nicht in jedem Stadium der Erkrankung möglich.

KANN MAN MIT MORBUS FABRY EIN NORMALES LEBEN FÜHREN?

Die Gesundheitsprobleme sind vielfältig und können, abhängig von Lebensalter und Art der Mutation, variieren. Dennoch können Patienten mit Morbus Fabry, dank der Enzymersatztherapie und einer individuell angepassten Schmerztherapie heute durchaus ein annähernd normales Leben führen.

Weitere Informationen und Unterstützung erhalten Betroffene bei der Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. (www.fabry-selbsthilfegruppe.de) oder in hierfür spezialisierten Behandlungszentren, wie dem Würzburger Fabry Zentrum für Interdisziplinäre Therapie (FAZiT, www.fazit.ukw.de).

Waren die Informationen für Sie hilfreich? Mit Ihrer Spende sichern Sie unsere Arbeit langfristig. Jeder Beitrag zählt!

BANKVERBINDUNG

Spendenkonto Deutsche Nierenstiftung
Volksbank Darmstadt-Südhessen eG
IBAN: DE46 5089 0000 0005 2007 09
BIC: GENODEF1VBD

KONTAKT

Deutsche Nierenstiftung
Geschäftsstelle
Grafenstraße 13
64283 Darmstadt

Fon 06151-78074-0
Fax 06151-78074-29
info@nierenstiftung.de



www.nierenstiftung.de
www.facebook.com/deutsche.nierenstiftung

Überreicht durch:

MORBUS FABRY

Morbus Fabry

Der Morbus Fabry ist eine genetisch vererbare Stoffwechselstörung. Die Fabry-Krankheit ist sehr selten und wird durch eine verminderte oder gar vollkommen fehlende Enzymproduktion der Alpha-Galaktosidase A (α -GAL) ausgelöst. Fehlt das Enzym, so können bestimmte Abbauprodukte nicht ausgeschieden werden, wodurch sie sich in verschiedenen Organen wie dem Herzen, der Niere oder dem Gehirn ablagern und zu Beschwerden und schwerwiegenden Störungen führen können. Morbus Fabry kann von Eltern an ihre Kinder weitervererbt werden.

WAS BEDEUTET MORBUS FABRY?

Das lateinische Wort Morbus steht für Krankheit. Benannt wurde die Fabry-Krankheit nach zwei Ärzten, die das Krankheitsbild Ende des 19. Jahrhunderts zum ersten Mal beschrieben. Unabhängig voneinander, aber fast gleichzeitig, waren das William Anderson in London und Johannes F. Fabry in Dortmund. Deshalb heißt die Krankheit offiziell auch Morbus Anderson-Fabry.

Der Morbus Fabry wird zu den klassischen Seltenen Erkrankungen gezählt. Diese sind dadurch definiert, dass weniger als 1 von 10.000 Personen in der Bevölkerung betroffen sind. Allerdings weisen die Ergebnisse neuerer Studien darauf hin, dass doch weitaus mehr Menschen davon betroffen sein könnten, als bislang bekannt. Aktuelle Erkenntnisse führen dazu, dass der Morbus Fabry nicht mehr als eine Erkrankung gesehen wird, sondern dass jede der bisher über 600 bekannten Mutationen getrennt beurteilt wird. Diese große Streubreite beeinflusst den Krankheitsschweregrad von nicht bedeutsam bis lebensbedrohlich und führt zu verschiedensten Symptomen. Das macht eine Diagnosestellung für den Arzt häufig schwierig, weshalb die Erkrankung bei vielen Patienten erst nach Jahren vielfältigster Untersuchungen entdeckt wird.

WAS SIND ENZYME?

Eine der wichtigsten Aufgaben der Enzyme ist es, Stoffwechselprodukte im Organismus abzubauen, so dass der Körper diese entsorgen kann. Man bezeichnet Enzyme auch als Katalysatoren, da sie Vorgänge im Körper auslösen und beschleunigen. Enzyme werden in den Zellen gebildet. Fehlt ein Enzym, wird der Abbauprozess im Stoffwechsel verzögert oder völlig unterbrochen. Die auch beim gesunden Menschen anfallenden Abfallprodukte können nicht ausgeschieden werden, sondern verbleiben im Körper. Es kommt zu schädlichen, krankheitsauslösenden Ablagerungen in verschiedenen Organen wie in der Niere und im Herzen.

WELCHE AUSWIRKUNGEN HAT MORBUS FABRY AUF DEN STOFFWECHSEL?

Bei Morbus Fabry mangelt es dem Körper an einem ganz bestimmten Enzym, der sogenannten α -Galaktosidase A (kurz: α -GAL). Dieses Enzym wird für den Stoffwechsel benötigt, da es dort die Abfallprodukte in kleine Teile zerlegt oder für die Wiederverwendung (Recycling) vorbereitet. Dieser Vorgang findet in sogenannten Lysosomen statt. Wenn durch einen Gendefekt das Enzym α -GAL fehlt oder nur mangelhaft funktioniert, wird der Abbau- und Recyclingprozess in den Lysosomen unterbrochen. Die Abbauprodukte verbleiben in den Lysosomen. Durch die Anhäufung kommt es zu einer fortschreitenden Beeinträchtigung der Zellen, was wiederum zu einer Schädigung in den betroffenen Organen führt. Der Morbus Fabry wird deswegen auch als lysosomale Speicherkrankheit bezeichnet.

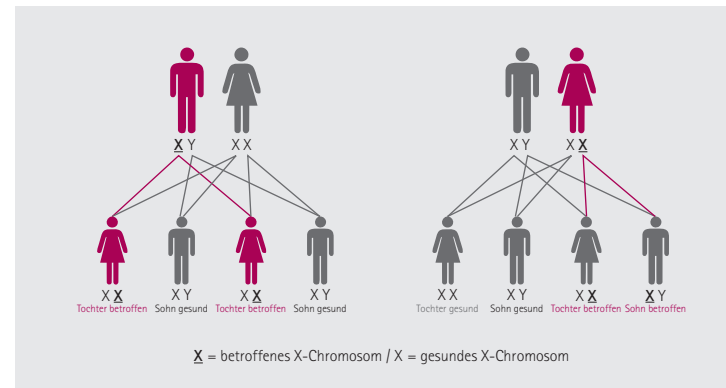
WIE WIRD DIE FABRY-KRANKHEIT VERERBT?

Morbus Fabry ist eine Erbkrankheit, die „X-chromosomal“ vererbt wird. Was heißt das? Das Gen, das für die Entwicklung des Enzyms α -GAL zuständig ist, sitzt auf dem „langen Arm“ des X-Chromosoms. Frauen verfügen über zwei X-Chromosomen, Männer hingegen nur über eines und über ein weiteres Y-Chromosom. Kinder erben jeweils ein Chromosom ihres Vaters und eines der Mutter.

Die Mutter vererbt sowohl an Söhne als auch Töchter jeweils eines ihrer beiden X-Chromosomen. Väter hingegen vererben ihr X-Chromosom an Töchter, an Söhne aber ihr Y-Chromosom. Somit können betroffene Väter die krankheitsauslösende Mutation nur an Töchter weitervererben, nie jedoch an ihre Söhne. Frauen vererben Morbus Fabry zu einem Risiko von 50% an Töchter und 50% an Söhne.

An zwei Beispielen möchten wir Ihnen die unterschiedlichen Vererbungsmuster verdeutlichen:

Vererbung: Der X-chromosomale Erbgang



Da Männer über nur ein X-Chromosom verfügen, sind sie im Falle einer Erkrankung meist auch schwerer betroffen. Bei Frauen ist die Ausprägung hingegen sehr unterschiedlich und variiert zwischen komplett unauffälligen bis hin zu schweren Verläufen. Ein nicht zu unterschätzender Faktor ist die Art der vererbten Mutation. So gibt es Ausprägungen, die nur ein Organsystem, z.B. nur das Herz betreffen, als auch Mutationen, die als sehr milde oder sehr schwer gelten.

Unsere Empfehlung: Wenn eines Ihrer Familienmitglieder von Morbus Fabry betroffen ist, sollten alle Blutsverwandten einen Humangenetiker zur genetischen Beratung aufsuchen und bei Verdacht auf eine krankheitsverursachende Mutation getestet werden. Dies ist insofern sinnvoll, da es Therapiemöglichkeiten gibt, die Beschwerden lindern und ein Fortschreiten der Erkrankung verzögern oder gar verhindern können. Eine möglichst frühe Diagnose kann sich positiv auf den weiteren Verlauf auswirken und verhilft Betroffenen mit unklaren Beschwerden zu Gewissheit über ihre Erkrankung.

WIE ERKENNE ICH OB ICH VOM MORBUS FABRY BETROFFEN BIN?

Die meisten Patienten berichten darüber, bereits im frühen Kindesalter erste Beschwerden verspürt zu haben. Klassischerweise berichten sie über brennende Schmerzen in Händen und Füßen, eine verminderte Leistungsfähigkeit, durch welche sie bereits im Schulsport auffällig geworden sind und eine Verschlechterung der Beschwerden bei großer Hitze im Sommer, stärkerer Kälte im Winter, unter körperlicher oder seelischer Belastung und während Infekten. Da Kindern unterbewusst merken, wann es ihnen besser oder schlechter geht, kommt es zu klassischem Vermeidungsverhalten, was häufig dazu führt, dass betroffene Kinder als faul erachtet werden. Die Symptome und Beschwerden können sich mit zunehmendem Alter verschlimmern und auch in Häufigkeit oder Beschwerdeaussprägung verändern.

Übersicht über mögliche Beschwerden:

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 zurück, welches durch Temperaturschwankungen noch verstärkt werden kann.

VERMINDERTES SCHWITZEN

Die meisten Patienten schwitzen entweder sehr wenig oder gar nicht. Dadurch kann es zu Überhitzung oder 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 Trübungen in der Hornhaut führen, die sich spiralig ausbreiten, die Sehkraft jedoch nicht beeinflussen.