



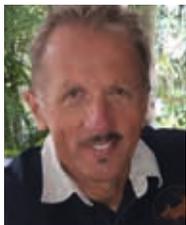
Sie sind nicht allein!

MORBUS FABRY FÜR PATIENTEN UND INTERESSIERTE

PATIENTENBROSCHÜRE

VORWORT

LIEBE LESERINNEN UND LESER DIESER BROSCHÜRE,



diese Broschüre über Morbus Fabry bietet unseren Patientinnen und Patienten sowie unseren Angehörigen einen ausführlichen Überblick über diese seltene Stoffwechselerkrankung.

Damit ist für viele von uns eine verständliche medizinische Darstellung über Vererbung, Diagnosestellung sowie Behandlung geschaffen. Denn je mehr man als Patient über diese Erkrankung weiß, umso besser kann man damit umgehen.

Wir als Selbsthilfegruppe von Morbus Fabry haben uns zum Ziel gesetzt, Patienten in der schwierigen Zeit nach der Diagnosestellung sowie im Laufe der Erkrankung zu unterstützen, zu informieren und Antworten auf offene Fragen zu geben, um nur einige Punkte zu nennen.

Wenn Sie Interesse an unserer Selbsthilfegruppe haben und mehr über unsere Tätigkeiten erfahren wollen, zögern Sie nicht uns zu kontaktieren. Wir sind für Sie da.

Beste Grüße

Willy Koglbauer

Kontaktdaten:

info@morbus-fabry.eu
www.morbus-fabry.eu
Telefon +43 660 711 26 23

VORWORT

SEHR GEEHRTE PATIENTIN, SEHR GEEHRTER PATIENT,

diese Broschüre soll Ihnen Informationen über den Morbus Fabry in verständlicher und übersichtlicher Weise anbieten. Es ist sehr wichtig, dass PatientInnen und Angehörige diese Möglichkeit haben. Ein grundlegendes Verständnis von Ursache, Verlauf, Behandlungsmöglichkeiten und anderen Aspekten des Morbus Fabry kann helfen, einen guten Weg zu finden, mit der Erkrankung zu leben. Im Weiteren finden Sie Antworten auf Fragen wie:

- ▶ Warum sollten auch meine Verwandten untersucht werden?
- ▶ Was bedeutet meine Diagnose für meine Kinder bzw. meinen Kinderwunsch?
- ▶ Wie wird ein Morbus Fabry nachgewiesen bzw. ausgeschlossen?
- ▶ Welche meiner Beschwerden sind typisch für Morbus Fabry?
- ▶ Was bedeutet Enzyersatztherapie und welche anderen Maßnahmen können sinnvoll sein?
- ▶ Wer kann mir darüber hinaus weiterhelfen?

Sie sollten berücksichtigen, dass der Morbus Fabry individuell ganz unterschiedlich verlaufen kann. Einige Patienten haben nur wenige, sehr leichte Symptome, während andere einen schweren Verlauf mit Beteiligung vieler Organe zeigen. Die hier angebotenen Informationen können daher nur einen allgemeinen Überblick vermitteln. Für weiterführende Fragen und eine Beurteilung Ihrer persönlichen Beschwerden und Prognose steht Ihnen Ihr Fabry-Experte am betreuenden Stoffwechselforschungszentrum zu Verfügung.

Ich hoffe, die Broschüre hilft Ihnen, gemeinsam mit Ihren Betreuern die Herausforderungen eines Lebens mit Morbus Fabry gut zu meistern.

Ihr

PD Dr. Florian B. Lagler

Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde und Institut für angeborene Stoffwechselerkrankungen, Paracelsus Medizinische Privatuniversität Zentrum für Seltene Erkrankungen Salzburg

INHALT

Vorwort	2
1. Das Krankheitsbild	5
2. Was verbirgt sich hinter Morbus Fabry?	6
3. Wie wird Morbus Fabry vererbt?	7
4. Welche Auswirkungen hat Morbus Fabry auf den Körper?	9
Nieren	10
Herz	10
Nervensystem	10
Magen-Darm-Trakt	10
Auge	11
Haut	11
Schmerzen und Lebensqualität	11
5. Wie unterscheidet sich Morbus Fabry bei Männern und Frauen?	12
6. Wie kann Morbus Fabry festgestellt werden?	13
7. Wie kann Morbus Fabry behandelt werden?	16
8. Wo erhalten Patienten Unterstützung und Hilfe?	20
9. Welche Erfahrungen haben Patienten mit Morbus Fabry gemacht?	22
Glossar – Medizinische Fachbegriffe zu Morbus Fabry	26
Adressen einzelner Fabry-Zentren	30

1. DAS KRANKHEITSBILD

Die Erkrankung Morbus Fabry ist seit mehr als 100 Jahren bekannt und doch führt sie bis heute ein Schattendasein. 1898 veröffentlichten zwei Ärzte – Johann Fabry aus Deutschland und William Anderson aus England – unabhängig voneinander die ersten Berichte über Patienten mit purpurroten punktförmigen Hautflecken, die sich über größere Körperpartien erstreckten. Damit beschrieben die Ärzte eine der auffälligsten und manchmal auch ersten Veränderungen bei Fabry-Patienten. Inzwischen ist bekannt, dass Morbus Fabry eine Multiorganerkrankung ist, die außer der Haut auch Augen, Nervensystem, Nieren und Herz betrifft. Aber weil die Erbkrankheit nicht häufig vorkommt, hört man auch heute nur selten von dieser Erkrankung. Sogar viele Fachärzte wissen häufig nur wenig über diese Erkrankung. Da das Krankheitsbild zudem von Patient zu Patient sehr unterschiedlich sein kann, wird eine Fabry-Erkrankung meistens erst mit einer Verzögerung von vielen Jahren erkannt. Es gibt viele Betroffene, die die Ursache ihrer Beschwerden gar nicht kennen.

Diese Broschüre soll Ihnen und Ihrer Familie helfen, die Erkrankung Morbus Fabry zu verstehen und mit ihr umzugehen. Sie beschreibt die vielfältigen Symptome, die auftreten können, und gibt einen Überblick über die verfügbaren Möglichkeiten zur Unterstützung und Behandlung. Seit 2001 gibt es eine kausale Therapie, die den Enzymmangel ausgleichen kann.



2. WAS VERBIRGT SICH HINTER MORBUS FABRY?

Es sind etwa 50 verschiedene seltene Stoffwechselkrankheiten bekannt, von denen weltweit jeweils nur ein paar Tausend Menschen betroffen sind. Morbus Fabry ist eine von ihnen und zählt zu den so genannten *lysosomalen Speicherkrankheiten*.

WAS SIND SPEICHERKRANKHEITEN?

Alle Speicherkrankheiten sind angeboren und werden durch einen Mangel spezifischer Eiweißstoffe (*Enzyme*) in den *Lysosomen* – den „Müllverbrennungsanlagen“ der Zellen – verursacht. *Lysosomen* sind Organellen (Zellkörperchen), die mit Ausnahme der roten Blutkörperchen in allen menschlichen Körperzellen vorkommen. Die Enzyme in den *Lysosomen* bauen Zucker, Eiweißstoffe, Nukleinsäuren und Fette ab, damit sie der Körper weiter verwenden kann. Fehlt eines dieser Enzyme oder wird es nicht in ausreichender Menge produziert, werden die *Lysosomen* mit nicht abgebauten Stoffen überfüllt und es entwickelt sich eine Speicherkrankheit.

ENZYM-MANGEL BEI MORBUS FABRY

Bei Morbus Fabry handelt es sich bei dem fehlenden bzw. mangelnden *Enzym* um die so genannte *alpha-Galaktosidase A*. Dieses *Enzym* spaltet Fettstoffe (*Glykosphingolipide*, GL-3), die wichtige Bestandteile der Hülle unserer Körperzellen sind (Abbildung 2a). Fehlt das *Enzym*, werden die Fettstoffe nicht mehr gespalten und reichern sich in zahlreichen Geweben und Organen an (Abbildung 2b). Besonders betroffen sind die Blutgefäße, das Herz, verschiedene Zelltypen der Nieren (Abbildung 3) und bestimmte Nervenfasern. Die Gewebe werden durch die Überhäufung mit Abfallstoffen geschädigt und die Funktionsfähigkeit wichtiger Organe wie Niere und Herz nimmt im Verlauf der Erkrankung ab. Betroffen von den Fettablagerungen sind auch das Nervensystem (Schmerzen), die Schweißdrüsen (vermindertes Schwitzen), der Magen- Darm-Trakt (Bauchschmerzen und Durchfall), die Augen (Ablagerungen) sowie die Haut (rote Flecken; siehe Kapitel 3).

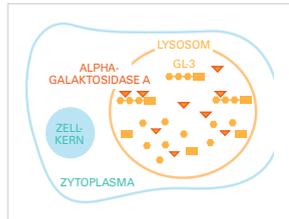


ABBILDUNG 2A: Gesunde Zelle mit *Lysosomen*, den „Müllverbrennungsanlagen“ der Zelle. Sie enthalten das *Enzym alpha-Galaktosidase A* (rot), welches fettähnliche Stoffe (GL-3) spaltet und damit abbaut.

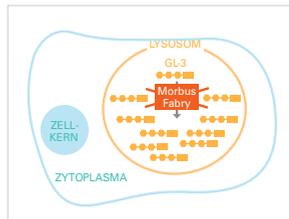


ABBILDUNG 2B: Zelle bei Morbus Fabry. In den *Lysosomen* fehlt das *Enzym alpha-Galaktosidase A* – Fettstoffe (GL-3) werden nicht mehr abgebaut und ausgeschieden, sondern verbleiben in den *Lysosomen*.

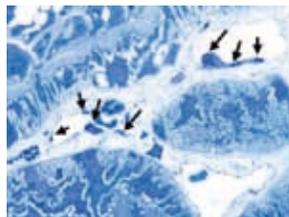


ABBILDUNG 3: In dieser lichtmikroskopischen Aufnahme des Nierengewebes eines Morbus Fabry-Patienten sind deutlich Ablagerungen in den Nierenkörperchen zu erkennen.

3. WIE WIRD MORBUS FABRY VERERBT?



Männer und Frauen haben Erbanlagen, die Gene, die alle körperlichen Merkmale wie Geschlecht, Augen- und Haarfarbe eines Menschen bestimmen. *Chromosomen* sind die Träger dieser genetischen Informationen. Morbus Fabry wird durch ein defektes Gen vererbt, das auf dem so genannten *X-Chromosom*, dem weiblichen Geschlechtschromosom, liegt. Das bedeutet, dass die Erkrankung angeboren ist und damit von Eltern auf ihre Kinder übertragen werden kann.

Veränderungen (*Mutationen*) im Gen für die *alpha-Galaktosidase A* bewirken, dass der Körper das wichtige *Enzym* gar nicht oder nicht in ausreichender Menge herstellen kann. Schätzungsweise einer von 40.000 Menschen hat einen solchen Gendefekt. Da Männer nur ein, Frauen aber zwei *X-Chromosomen* besitzen, dachten früher die Forscher, dass nur Männer an Morbus Fabry erkranken. Aber Frauen sind ebenso häufig betroffen wie Männer.

WIE HOCH IST DAS ERKRANKUNGSRISIKO?

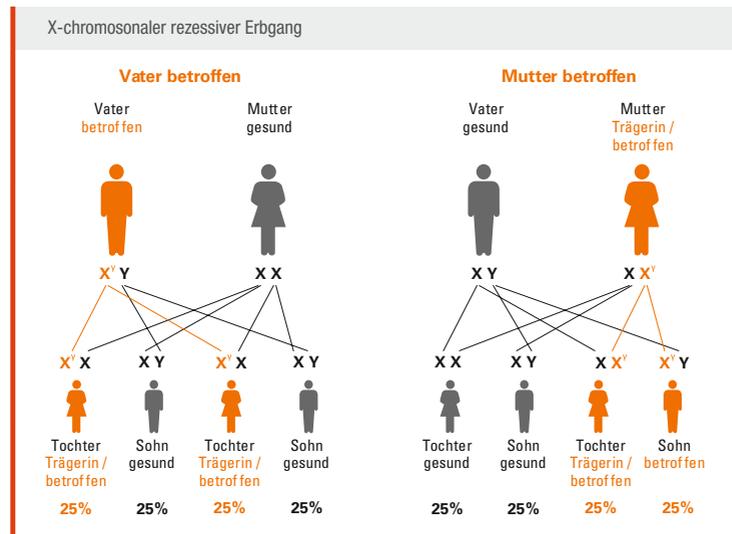
Die beiden unten dargestellten Schemata zeigen anschaulich, wie hoch das Erkrankungsrisiko für Söhne und Töchter ist, wenn ein Elternteil Morbus Fabry hat.

Männer weisen immer die Geschlechtschromosomen X und Y auf, Frauen hingegen zweimal ein X. Jeder gibt jeweils ein Geschlechtschromosom weiter, was zu vier denkbaren Konstellationen führt. Ist der Vater betroffen und die Mutter gesund, dann sind auch alle Söhne gesund.

Die Söhne erhalten das Y- von ihrem Vater und das gesunde X-Chromosom von der Mutter. Alle Töchter hingegen erben das X-Chromosom des Vaters mit dem Fabry-Gen. Sie sind damit Trägerinnen der Erkrankung und können auch selbst Symptome entwickeln.

Ist die Mutter Trägerin und der Vater gesund, so besteht sowohl für Söhne als auch Töchter ein 50%iges Risiko, die Erkrankung vererbt zu bekommen. Statistisch gesehen ist jedes 2. Kind betroffen. Es kann natürlich auch sein, dass alle Kinder gesund sind oder alle Kinder den Gendefekt geerbt haben.

Um festzustellen, ob weitere Familienmitglieder eines Fabry-Patienten von der Erkrankung betroffen sind, sollte bei einer humangenetischen Beratung ein Familienstammbaum erstellt werden.



HINWEIS: Einen medizinischen Familienstammbaum, in den Sie wichtige Daten zu sich selbst und Ihren Angehörigen eintragen können, finden Sie am Ende dieser Broschüre. Falls der Stammbaum dieser Broschüre nicht beiliegen sollte, kontaktieren Sie bitte Ihren Arzt. Bitte informieren Sie Ihre Angehörigen über ihr Risiko einer Fabry-Erkrankung, z. B. mit dieser Patientenbroschüre. Die Entscheidung, ob sich jemand untersuchen lässt, ist dabei jedem selbst überlassen.

4. WELCHE AUSWIRKUNGEN HAT MORBUS FABRY AUF DEN KÖRPER?

Morbus Fabry ist eine Multiorganerkrankung, die ohne Behandlung stetig fortschreitet. Da sich die Fettstoffe, die im Körper nicht abgebaut werden können, in ganz unterschiedlichen Geweben anreichern, sind viele Organe betroffen: Nieren, Herz, Nervensystem, Augen und Haut.

AUFTRETEN DER SYMPTOME IM KRANKHEITSVORLAUF

Die ersten Beschwerden beim Morbus Fabry wie brennende Schmerzen und Kribbeln in Händen und Füßen, Magen-Darm-Probleme oder die verminderte Fähigkeit zu schwitzen treten meist bereits in der Kindheit im Alter von vier bis acht Jahren auf. Mit zunehmendem Lebensalter werden mehr und mehr Organe in Mitleidenschaft gezogen. Es drohen vorzeitige Schlaganfälle, Nierenversagen und Herzinfarkte (Abbildung 4).

ABBILDUNG 4: Symptome im Zeitverlauf. Quelle: Sanofi Genzyme



Es ist bisher aber nicht möglich, den Verlauf einer Fabry-Erkrankung vorauszusagen, da sie bei jedem Patienten ein etwas anderes Gesicht haben kann. Es gibt eine Fülle von Variationen und Sonderformen. Bei manchen Patienten sind fast ausschließlich Herz (Herzvariante) oder Nieren (Nierenvariante) betroffen, während klassische Symptome an Haut und Auge oder Schmerzen fehlen können.



NIEREN

Mit zunehmender Erkrankungsdauer werden die Nieren – neben dem Herz und dem zentralen Nervensystem – am stärksten durch die Fettstoffablagerungen bei Morbus Fabry geschädigt. Erste Anzeichen für eine Nierenbeteiligung ist eine erhöhte Eiweißausscheidung (*Proteinurie*), die ca. ab dem 20. Lebensjahr beginnt und mit dem Alter stetig fortschreitet. Vor allem bei unbehandelten männlichen Patienten kann dieser Prozess im Nierenversagen enden und dann müssen die Patienten an die Dialyse.



HERZ

Bei etwa jedem dritten Fabry-Patienten wirken sich mit zunehmendem Lebensalter die Stoffablagerungen auch auf das Herz aus. Bei Männern beginnt die Herzbeteiligung im Schnitt mit 28 Jahren und schreitet dann kontinuierlich fort, bei Frauen rund zehn Jahre später.

Die Beschwerden werden durch eine Vergrößerung der linken Herzkammer (*Herzhypertrophie*) ausgelöst. Erste Anzeichen einer Herzbeteiligung können sein:

- ▶ Müdigkeit
- ▶ Abgeschlagenheit sowie
- ▶ Luftnot unter Belastung

Häufig entwickelt sich auch eine Erkrankung der Herzklappen und viele Patienten bekommen Herzrhythmusstörungen.



NERVENSYSTEM

Die Stoffablagerungen in Nervenzellen beeinträchtigen das Nervensystem gleich mehrfach, indem sie Schmerzen und Fehlfunktionen verursachen. Dazu zählen:

- ▶ Brennschmerzen an den Händen und Füßen

- ▶ Unfähigkeit, richtig schwitzen zu können („*Hypohidrose*“)
- ▶ Schlechtes Vertragen von Hitze
- ▶ Verminderter Speichel- und Tränenfluss
- ▶ Verdauungsstörungen
- ▶ Kreislaufschwäche mit Schwindel und Benommenheit
- ▶ Kopfschmerzen
- ▶ Fieberschübe

Störungen des zentralen Nervensystems zählen zu den späten Komplikationen des Morbus Fabry. Etwa ein Viertel der Patienten hat im Alter ab 25 Jahren zumindest vorübergehend Durchblutungsstörungen im Gehirn. Viele von ihnen können bereits vor dem 40. Lebensjahr einen Schlaganfall erleiden.



MAGEN-DARM-TRAKT

Mindestens die Hälfte aller Fabry-Patienten leidet unter Beschwerden des Verdauungstraktes. Sie sind die Folge der Ablagerung von Fettstoffen in der Darmwand sowie in Gefäßen und Nervenfasern von Magen und Darm. Zu den häufigsten Beschwerden zählen:

- ▶ Transportstörungen der Nährstoffe in Magen und Darm
- ▶ Blähungen
- ▶ Völlegefühl und vorzeitige Sättigung
- ▶ Episodischer Durchfall
- ▶ Krampfartige Bauchschmerzen, die auch von der Ernährung abhängig sein können
- ▶ In geringerem Maße: Verstopfung, Übelkeit und Erbrechen

Um Untergewicht vorzubeugen, sollten Fabry-Patienten mehrere kleine Mahlzeiten am Tag zu sich nehmen und Lebensmittel, die die Beschwerden auslösen oder verstärken, weglassen.



AUGE

Augenveränderungen treten bei fast allen Fabry-Patienten bereits frühzeitig auf, vor allem:

- ▶ Hornhauttrübungen
- ▶ Linsentrübungen

Die Trübungen der Hornhaut durch winzige feine Ablagerungen sind besonders charakteristisch. Sie haben ein ähnliches Muster wie Speichen in einem Rad. Die so genannte *Cornea verticillata* beeinträchtigt nicht die Sehkraft, ist aber ein wichtiges Merkmal zur Diagnose. Dies kann vom Augenarzt mit einer so genannten Spaltlampe festgestellt werden.

Darüber hinaus werden bei Fabry-Patienten auch Linsentrübungen festgestellt, die auch als „Fabry-Katarakte“ bezeichnet werden. Typisch sind auch Gefäßanomalien der Bindehaut.



HAUT

Zu den sichtbaren Merkmalen des Morbus Fabry zählt ein purpurroter Hautausschlag mit Pusteln (*Angiokeratome*). Die rötlich-violetten Hautflecke treten oft erst bei Jugendlichen oder jungen Erwachsenen mit Morbus Fabry auf und unterscheiden sich in Größe (Durchmesser bis zu mehreren Millimetern), Anzahl und Auffälligkeit. In der Regel befinden sie sich an Gesäß, Lenden, Nabel und Oberschenkeln („Badehosenbereich“), vereinzelt aber auch auf der Innenseite der Lippen oder an den Händen. Treten nur die Hautsymptome auf, ist das kein eindeutiges Zeichen für Morbus Fabry, denn auch bei Gesunden können ähnliche Hautveränderungen vorkommen.



SCHMERZEN UND LEBENSQUALITÄT

Meistens treten als erste Beschwerden bei Morbus Fabry zum Teil heftig brennende, stechende Schmerzen in Händen oder Füßen (Neuropathische Schmerzen) auf. Etwa 80% der Patienten leiden bereits im Alter zwischen 5 und 10 Jahren daran. Die Schmerzen können wenige Minuten bis zu mehrere Tage anhalten. Schmerzen beeinträchtigen die Lebensqualität in besonderem Maße. Ausgeprägte Schmerzphasen können psychische Beschwerden wie depressive Verstimmungen und Hoffnungslosigkeit, Antriebsstörungen oder erhöhte Reizbarkeit auslösen. Deshalb ist eine gut wirksame Schmerzbehandlung bei Morbus Fabry besonders wichtig.

5. WIE UNTERSCHIEDET SICH MORBUS FABRY BEI MÄNNERN UND FRAUEN?



Bei männlichen Patienten mit Morbus Fabry verläuft die Erkrankung bereits vom Kindesalter an anders als bei Frauen. Das liegt hauptsächlich daran, dass der Mangel an dem *Enzym alpha-Galaktosidase A*, die Krankheitsursache, bei Männern besonders stark ausgeprägt ist.

Bei Frauen ist hingegen oft noch eine Restaktivität des Enzyms festzustellen. Daher beginnt beim Mann die Krankheit oft eher, verläuft schwerer und mit stärkeren Symptomen.

Heute wissen wir, dass auch Frauen eine für Morbus Fabry typische Organbeteiligung aufweisen können und rechtzeitig behandelt werden müssen.

6. WIE KANN MORBUS FABRY FESTGESTELLT WERDEN?

Bevor Morbus Fabry diagnostiziert wird, haben viele Patienten bereits eine lange Odyssee von Arzt zu Arzt hinter sich. Obwohl die ersten Symptome bereits im Kindes- und Jugendalter auftauchen, dauert es oft Jahre, bis der Patient die Diagnose „Morbus Fabry“ erfährt. Denn die meisten Auffälligkeiten sind wenig spezifisch und werden in der Regel lange Zeit nicht mit dieser seltenen Krankheit in Verbindung gebracht und häufig auch fehlgedeutet – zum Beispiel die Schmerzen bei Kindern als „Wachstumsschmerzen“. Da die Erkrankung selten ist und im Erscheinungsbild so unterschiedlich, denken Ärzte häufig nicht sofort an eine Fabry-Erkrankung. Im Durchschnitt konsultieren Fabry-Patienten neun Fachärzte – ein langer Leidensweg, bis endlich die richtige Diagnose gestellt wird.

KINDER LEIDEN BESONDERS UNTER DER SPÄTEN DIAGNOSE

Für nicht diagnostizierte Kinder kann ihre Situation zu einer zusätzlichen psychischen Belastung werden, da sie keine wirkliche Erklärung für ihre Beschwerden haben und auch unter ihrer geringen körperlichen Belastbarkeit, etwa beim Schulsport, leiden. Mitunter werden sie deshalb von Gleichaltrigen ausgegrenzt. Das Gefühl, nicht akzeptiert und gemocht zu werden, kann das Selbstwertgefühl beeinträchtigen und zu seelischen Störungen führen. Doch leider wird eine Fabry-Erkrankung bislang auch bei den meisten dieser Patienten erst im Erwachsenenalter erkannt, obwohl sie bereits seit der Kindheit Beschwerden hatten.

Bei Ihrem Kind sollten Sie die Möglichkeit eines Morbus Fabry in Betracht ziehen, wenn ...

- ▶ Ihr Kind wiederholt über plötzliche, heftige Schmerzattacken oder brennende Schmerzen klagt.
- ▶ Ihr Kind attackenartige Schmerzen in Händen oder Füßen hat.
- ▶ wiederholt unerklärliche Fieberschübe auftreten.
- ▶ Ihr Kind gar nicht oder nur unzureichend schwitzen kann und Temperaturschwankungen, Hitze und Kälte schlecht verträgt.
- ▶ Ihr Kind zusätzlich zu den aufgeführten Symptomen kleine rote Punkte auf der Haut im „Badehosenbereich“, an den Händen oder den Lippen aufweist.
- ▶ Ihr Kind häufig an Bauchkrämpfen und Durchfall leidet.
- ▶ es Familienmitglieder gibt, die an unklaren Herz- oder Nierenbeschwerden leiden oder im frühen Alter daran verstorben sind.
- ▶ in der Familie bereits Morbus Fabry aufgetreten ist.

Zusammenfassung der Symptomatik



Erwachsenenalter

- ▶ Nierenerkrankungen
- ▶ Herzerkrankungen
- ▶ Schlaganfälle
- ▶ Neurologische Komplikationen
- ▶ Schwerhörigkeit und Tinnitus
- ▶ Rötlich-violette Flecke auf der Haut (Angiokeratome)
- ▶ Müdigkeit
- ▶ Häufige Durchfälle und Bauchschmerzen
- ▶ Episodische Schmerzkrisen, brennende Schmerzen in Händen und/oder Füßen
- ▶ Vermindertes Schwitzen (*Anhidrose/Hypohidrose*)
- ▶ Hornhaut- und Linsentrübungen
- ▶ Fieberschübe
- ▶ Wärme- oder Kälteunverträglichkeit

Jugend

- ▶ Rötlich-violette Flecke auf der Haut (Angiokeratome)
- ▶ Müdigkeit
- ▶ Häufige Durchfälle und Bauchschmerzen
- ▶ Episodische Schmerzkrisen, brennende Schmerzen in Händen und/oder Füßen
- ▶ Vermindertes Schwitzen (*Anhidrose/Hypohidrose*)
- ▶ Hornhaut- und Linsentrübungen
- ▶ Fieberschübe
- ▶ Wärme- oder Kälteunverträglichkeit

Kindheit

- ▶ Häufige Durchfälle und Bauchschmerzen
- ▶ Episodische Schmerzkrisen, brennende Schmerzen in Händen und/oder Füßen
- ▶ Vermindertes Schwitzen (*Anhidrose/Hypohidrose*)
- ▶ Hornhaut- und Linsentrübungen
- ▶ Fieberschübe
- ▶ Wärme- oder Kälteunverträglichkeit



DIAGNOSTIK BEI MORBUS FABRY

Besteht aufgrund von Beschwerden der Verdacht auf Morbus Fabry, kann dieser durch Laboruntersuchungen relativ einfach bestätigt oder ausgeschlossen werden. Bei Verwendung eines modernen Trockenbluttests reichen in der Regel schon wenige Tropfen Blut aus, um die Aktivität des bei Morbus Fabry betroffenen *Enzyms alpha-Galaktosidase A* zu messen oder aber (falls erforderlich) die ursächliche Mutation in der Erbsubstanz (DNS) nachzuweisen. Die Blutprobe kann in der Arztpraxis entnommen und zur Analyse in ein spezialisiertes Labor gesendet werden.

HÄUFIGE FEHLDIAGNOSEN

Da viele Fabry-Beschwerden nicht sehr spezifisch sind, sind auch Fehldiagnosen möglich. Zum Beispiel können folgende Symptome auch anderen Erkrankungen zugeordnet werden:

- ▶ Schmerzen in den Gelenken > Rheumatische Erkrankung
- ▶ Starke Bauchschmerzen > Akute Blinddarmentzündung
- ▶ Hautveränderungen (*Angiokeratome*) > Erkrankung des Immunsystems (*Lupus erythematoses*)
- ▶ Schmerzen in Händen und Füßen > *Erythromelalgie* (Durchblutungsstörung) oder Wachstumsschmerzen
- ▶ Schlaganfall-ähnliche Episoden > Erkrankung des Nervensystems, z.B. Multiple Sklerose

Die rechtzeitige Diagnose von Morbus Fabry ist für die Betroffenen sehr wichtig, da es eine Therapie gibt, die ihnen helfen kann. Je früher die Erkrankung diagnostiziert wird, desto eher kann mit einer individuellen Therapie begonnen und das Fortschreiten der Erkrankung aufgehalten werden.

7. WIE KANN MORBUS FABRY BEHANDELT WERDEN?

Die Behandlung von Fabry-Patienten beschränkte sich lange Zeit auf die Linderung der Beschwerden. Das heißt zum Beispiel, Schmerzen durch eine gute Schmerztherapie zu lindern, Magen-Darm-Beschwerden durch eine Diät vorzubeugen oder einer Verschlimmerung bereits aufgetretener Schäden an Herz oder Nieren durch Medikamente entgegen zu wirken.

FEHLENDES ENZYM ERSETZEN

Seit dem Jahr 2001 ist es möglich geworden, die Ursache der Erkrankung anzugehen: Das unzureichend gebildete oder fehlende *Enzym alpha-Galaktosidase A* kann durch biotechnologisch hergestellte Enzym-Präparate ersetzt werden. Der Wirkstoff übernimmt die Aufgabe des fehlenden Enzyms und spaltet Fettstoffe (Glykosphingolipide, GL-3) in den *Lysosomen* bzw. verhindert das Entstehen von Ablagerungen (Abbildungen 5a+b). Durch eine Infusion gelangen die Enzyme in die Zellen aller betroffenen Organe und sorgen dafür, dass die Funktion der Organe stabilisiert oder sogar verbessert wird.

Da der Gendefekt, auf dem der Enzymmangel beruht, nicht geheilt werden kann, muss eine Therapie des Morbus Fabry immer lebenslang erfolgen.

Neben der Enzyersatztherapie gibt es bei Patienten mit bestimmten Mutationen auch die Möglichkeit einer oralen Therapie. Ihr Arzt wird Sie zu Beginn Ihrer Therapie über die verschiedenen Möglichkeiten aufklären und gemeinsam mit Ihnen die für Sie beste Wahl treffen.

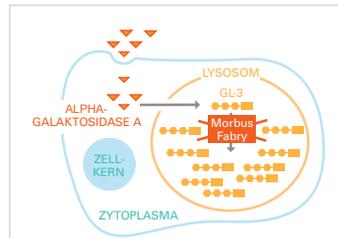


ABBILDUNG 5A: Nach der Infusion des Enzyms gelangt dieses in die Zellen und von dort in die Lysosomen.

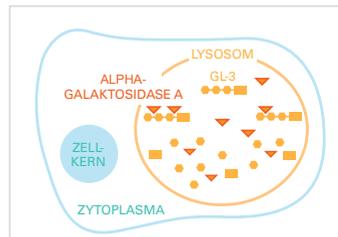


ABBILDUNG 5B: Da das fehlende Enzym nun in den Zellen vorhanden ist, können Fettstoffe (GL-3) abgebaut und der Bildung neuer Ablagerungen vorgebeugt werden.

WICHTIGE FAKTEN ZUR ENZYMERSETZ THERAPIE (EET):



- ▶ Da es sich bei Morbus Fabry um eine sehr seltene Erkrankung handelt, entscheiden Experten in spezialisierten Stoffwechsellazentren oder Zentren für seltene Erkrankungen (siehe Seite 30) über die Durchführung einer EET und leiten sie auch ein.
- ▶ Der enge Kontakt mit einem Zentrum ist von Anfang an über den gesamten Behandlungszeitraum notwendig, da die Ärzte in diesen Zentren über große Erfahrung und spezielle Kenntnisse verfügen. Sie sind auch über den neuesten Stand der wissenschaftlichen Forschung zu Morbus Fabry informiert.
- ▶ Die EET ist eine Infusionstherapie, das heißt, der Wirkstoff wird dem Körper über einen Tropf mit einer Kanüle zugeführt.
- ▶ Da das zugeführte Enzym *alpha-Galaktosidase A* wie alle Substanzen im Körper auch wieder abgebaut wird, müssen die Infusionen regelmäßig und ein Leben lang durchgeführt werden. Denn es müssen nicht nur die in Geweben und Organen gespeicherten „Abfallstoffe“ wieder abgebaut werden, sondern es muss auch verhindert werden, dass sich neue „Abfallstoffe“ ansammeln.
- ▶ Die zweiwöchentlichen Infusionen finden am Anfang im Zentrum und anschließend wohnortnah z. B. bei Ihrem Hausarzt oder über einen Heiminfusionsservice statt. Fragen Sie Ihren behandelnden Arzt nach näheren Informationen zur Heiminfusion.
- ▶ Je früher die EET beginnt, desto eher können Folgeschäden vermieden oder verzögert werden. Wenn möglich, sollte die Behandlung bereits vor dem Auftreten von Organschäden beginnen.
- ▶ Zusätzlich sollte sich jeder Fabry-Patient mindestens ein- oder zweimal im Jahr beim für ihn zuständigen Zentrum vorstellen, um den Krankheits- und Therapieverlauf beurteilen zu lassen und wenn nötig anzupassen. Das gilt auch für Patienten, bei denen ein Morbus Fabry diagnostiziert wurde, die aber noch keine EET erhalten.
- ▶ Die Fabry-Experten in den Zentren schlagen auch die begleitende symptomatische und medizinische Therapie vor.
- ▶ Die Kosten für die EET übernehmen die Krankenkassen.

SYMPTOMATISCHE BEGLEITTHERAPIE

Eine symptomatische Therapie lindert die Krankheitssymptome oder versucht ihnen vorzubeugen, kann jedoch nicht die Krankheitsursache beseitigen. Bevor 2001 eine Enzyersatztherapie eingeführt wurde, stand Morbus Fabry-Patienten ausschließlich eine symptomatische Behandlung zur Verfügung. Seit 2001 wird diese unterstützend zur Enzyersatztherapie eingesetzt.

Zu den Maßnahmen gehören:

- ▶ Anpassung der Lebensgewohnheiten an die Erkrankung, z. B. schmerzauslösende Reize wie Stress, körperliche Anstrengung, extreme Temperaturschwankung und Hitze vermeiden
- ▶ Spezielle Bewegungsprogramme, z. B. eine Mischung aus Dehnung, Koordination, Entspannung und Kräftigung der Muskulatur zur Vorbeugung von krankheitsbedingten Schädigungen und zur Linderung von Schmerzen
- ▶ Individuell abgestimmte Ernährungsprogramme bei Magen-Darm-Problemen wie gesunde und fettarme Ernährung, Nikotinabstinenz
- ▶ Psychosoziale Begleitung und Beratung zur Krankheitsbewältigung, z. B. Stressbewältigung, Umgang mit Erschöpfungszuständen und depressiver Stimmung, Umgang mit Angehörigen
- ▶ Dialyse bei Nierenproblemen, im Extremfall Nierentransplantationen
- ▶ Herzschrittmacher oder Bypass-Operationen

MEDIKAMENTÖSE BEGLEITTHERAPIE

Neben der symptomatischen steht Fabry-Patienten auch eine medizinische Begleittherapie zur Verfügung, bei der individuell auftretende Probleme medikamentös behandelt werden. Über Umfang und Einsatz entscheidet der Arzt. Dazu gehören:

- ▶ Schmerztherapie und Schmerzprophylaxe – eine gute Schmerzbehandlung ist für den Erhalt der Lebensqualität sehr wichtig
- ▶ *Kardiovaskuläre* Therapie bei Herz-Kreislaufproblemen, z. B. Medikamente zur Hemmung der Blutgerinnung, um Schlaganfällen vorzubeugen
- ▶ *Nephrologische Therapie*: Bei jedem Patienten mit Morbus Fabry sollte initial und im Verlauf die Nierenfunktion untersucht werden. Ziel ist die Stabilisierung der Nierenfunktion und die Reduktion der *Proteinurie* auf ein Minimum*
- ▶ Aufmerksamkeit sollte der Blutdruckeinstellung und der Behandlung eventuell vorhandener Fettstoffwechselstörungen entgegengebracht werden*

* Aus: Wanner C, Breunig F, Schäfer RM: Empfehlungen für das Management von Patienten mit Morbus Fabry und Nierenbeteiligung. Nieren- und Hochdruckkrankheiten, Sept. 2005, Jhrg. 34, www.dustri.de

PSYCHOSOZIALE BEGLEITUNG UND BERATUNG ZUR KRANKHEITSBEWÄLTIGUNG



Wie jede chronische Erkrankung ist auch Morbus Fabry mit hohen seelischen Belastungen verbunden. Betroffene müssen lernen, die Erkrankung zu akzeptieren, die sie ihr gesamtes Leben begleiten wird, und sie benötigen Unterstützung beim Umgang mit krankheits typischen Problemen. Nicht selten verleugnen Fabry-Patienten nach der Diagnose zunächst ihre Erkrankung vor sich selbst und verheimlichen sie auch gegenüber Freunden und Bekannten. Diese Bewältigungsstrategie kann in der ersten Phase durchaus hilfreich sein und wird bei einer vertrauensvollen Beziehung zur Familie und psychosozialer Unterstützung früher oder später verschwinden. Psychosoziale Begleitung oder Beratung zur Krankheitsbewältigung kann psychisch entlasten und die Auseinandersetzung mit der Erkrankung positiv unterstützen.

Oftmals ist es schon hilfreich, Ratschläge von einem Experten zu bekommen, der sich mit chronischen Erkrankungen auskennt, sei es beispielsweise bei der Beantragung eines Behindertenpasses oder seien es Tipps für die Bewältigung des Alltags.

Leider werden solche Beratungen von chronisch Kranken viel zu selten in Anspruch genommen. Um insbesondere psychische Probleme in den Griff zu bekommen, ist es für Fabry-Patienten wichtig zu wissen, dass sie auch psychologische Betreuung durch einen anerkannten Spezialisten (Psychologe, Psychiater, Psychotherapeut) erhalten können. Es stehen verschiedene psychotherapeutische Mittel (Gespräche, Übungen, Gruppenaktivitäten) und medikamentöse Hilfen (z. B. gut verträgliche Antidepressiva) zur Verfügung.

8. WO ERHALTEN PATIENTEN UNTERSTÜTZUNG UND HILFE?

FABRY-ZENTREN

In Österreich haben sich einige Kliniken auf die Betreuung von Patienten mit Morbus Fabry spezialisiert. Der regelmäßige Kontakt mit einer Stoffwechselambulanz oder einem Zentrum für seltene Erkrankungen ist für die Patienten besonders wichtig, denn hier kümmert sich ein Team von Spezialisten um sie. Es wird sichergestellt, dass alle Organe, die von Morbus Fabry betroffen sein können (Herz, Niere, Nervensystem, Auge und Haut) in dem Gesamtbehandlungskonzept berücksichtigt werden. Außerdem werden in den Zentren Fragen zur Erkrankung und den Therapiemöglichkeiten beantwortet und psychosoziale Unterstützung sowie eine genetische Beratung angeboten. Gemeinsam mit den Patienten wird versucht, krankheitsbedingte berufliche oder soziale Probleme zu lösen.

Bei allen Fabry-Patienten wird ein- bis zweimal jährlich in den Zentren anhand von Verlaufskontrollen die Wirksamkeit der Therapie überprüft und wenn nötig angepasst. Auch Patienten mit mildem Krankheitsverlauf, die noch keine Behandlung erhalten, sollten sich regelmäßig in einem Zentrum untersuchen lassen. Denn eine mögliche Verschlimmerung der Erkrankung und eine Organbeteiligung sollten so früh wie möglich erkannt werden, damit rechtzeitig mit einer Therapie begonnen werden kann. Für die Diagnostik und Behandlung genügt die Überweisung des Hausarztes.

Beispielsweise in Salzburg, Innsbruck, Graz und Wien befinden sich Stoffwechselambulanzen. Siehe auch S. 30.

MORBUS FABRY SELBSTHILFE GRUPPE ÖSTERREICH

LIEBE PATIENTINNEN UND PATIENTEN, FAMILIENANGEHÖRIGE UND INTERESSIERTE,

unsere Selbsthilfegruppe wurde im Dezember 2016 ins Leben gerufen. Der Verein wurde gegründet durch Betroffene, in deren Familie die Krankheit selbst aufgetreten ist und die dadurch nachvollziehen können, wie lange und mühsam ein Leidensweg sein kann.

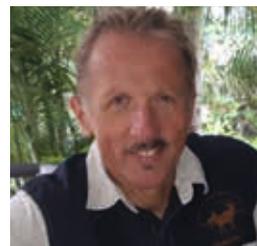
Betroffene und deren Familienangehörige sollen sich untereinander austauschen können, Interessierte informiert und aufgeklärt werden, die Krankheit soll bekannt gemacht werden um die Chance einer schnellen Diagnose zu erhöhen.

Wir planen regelmäßige Treffen. Betroffenen, Angehörigen, Fachärzten, Institutionen und Unternehmen, die sich mit der Erforschung der Krankheit befassen, soll eine Plattform für den Erfahrungsaustausch geschaffen werden. Es ist uns ein Anliegen, allen, die selbst oder mittelbar von der Krankheit betroffen sind, eine Hilfestellung zu geben, Anlaufstellen und Fachärzte zu vermitteln, um so Leidenswege zu verkürzen und zu erleichtern.

Wir möchten alle unsere Möglichkeiten nutzen, um unsere Krankheit bekannt zu machen. Nur so besteht die Chance auf eine möglichst kurzfristige Entdeckung der Krankheit und damit den raschen Zugang zu der richtigen Behandlung.

Wenn Sie Mitglied unseres Vereins werden wollen, mehr über die Erkrankung oder unsere Tätigkeit wissen möchten, stehen wir gerne zu Ihrer Verfügung und freuen uns auf eine Nachricht von Ihnen!

Bitte wenden Sie sich an:



Willy Koglbauer
Obmann
Tel: 0043 660 7112623
info@morbus-fabry.eu



Morbus Fabry
Selbsthilfeverein Österreich
ZVR 847187659

Kampergasse 598
2823 Pitten
Österreich
www.morbus-fabry.eu

9. WELCHE ERFAHRUNGEN HABEN PATIENTEN MIT MORBUS FABRY GEMACHT?

EIN PATIENT ERZÄHLT VON SEINER LANGEN ODYSSEE DURCH UNZÄHLIGE ARZTPRAXEN:

Als Kind hatte ich fast alle Kinderkrankheiten. Bei Fieberschüben musste ich immer mit starken Schmerzen oder Brennen und Hitze in den Füßen rechnen. In meiner Schulzeit war besonders der Ausdauersport für mich die Hölle, vor allem im Sommer, wenn es heiß war. Schon nach 100 Metern hatte ich Schmerzen in den Händen, die auch anschwellen. Ich konnte nicht begreifen, warum ich als einziger in meiner Klasse nicht belastbar war und wurde deshalb oft gehänselt. Auch meine Konzentration ließ bei Hitze stark nach.

Meine Mutter ging mit mir zu vielen Ärzten und Heilpraktikern, was unsere Familie auch sehr viel Geld gekostet hat. Doch selbst Behandlungen mit Klapperschlangengift, Akupunktur, Massagen und Akupressur nutzten nichts. Am ehesten halfen zwei oder drei Schmerztabletten (später mit einem Weißbier) gegen die Schmerzen.

SCHLECHTE NIERENWERTE – WAS IST NUR LOS?

Als sich meine Nierenwerte zu verschlechtern begannen, wurde eine fokale *Glomerulonephritis* diagnostiziert. Doch trotz der vielen Blut-, Urin- und Ultraschalluntersuchungen und sich immer weiter verschlechternden Nierenwerten wurde nichts dagegen unternommen. Das fand ich sehr deprimierend.

Dann kamen immer öfter Schmerzen im Herzbereich dazu. Der Kardiologe konnte nichts feststellen. Immerhin gelang es einem Orthopäden mich mit vielen Spritzen wieder fit zu machen, als ich Probleme mit dem Rücken und der linken Hüfte bekam, so dass ich kaum noch längere Zeit stehen konnte.

Immer mehr Symptome wie Lähmungen im Gesicht und Geschmacksstörungen traten auf und die Schmerzen wurden unerträglich. Es folgten Untersuchungen beim Rheumatologen, Nephrologen, mehreren Neurologen und Radiologen, mit Diagnosen wie Funktionseinschränkung der großen Gelenke, *Karpaltunnelsyndrom* und erhöhtem Harnsäuregehalt. Das Karpaltunnelsyndrom wurde später wieder ausgeschlossen, dafür wurde eine beinbetonte sensomotorische *Polyneuropathie* festgestellt, wahrscheinlich als Folge der Nierenerkrankung. Da die Ärzte keine weiteren Erklärungen für meine Beschwerden fanden, empfahlen sie mir eine Therapie mit Antidepressiva. Ich musste die Therapie jedoch nach kürzester Zeit einstellen, da ich fast ständig schlief und zu keiner Arbeit mehr fähig war.

NEUROLOGE, GASTROENTEROLOGE, DERMATOLOGE – KEINER WEISS WEITER



Ich bekam Magenschmerzen und erbrach immer wieder, auch Blut. Einige Magenspiegelungen führten jedoch zu keinem Ergebnis. Wegen dauernden Juckens meiner Haut hatte mir der Dermatologe im Laufe der Jahre etwa 25 rötliche Hautflecken operativ entfernt. Der Hausarzt meinte, es wären rosa Muttermale.

Meine Blutwerte und mein Allgemeinzustand verschlechterten sich dramatisch. In einer Schmerzambulanz hielten sie eine bakterielle Infektion für die Ursache meiner extrem starken Schmerzen. Die nun auftretenden Ohrgeräusche sind nie wieder verschwunden. Am Ende konnte ich mich kaum noch auf den Beinen halten, hatte absolut keine Kraft mehr und nahm sichtbar ab. Ich ließ mich wochenlang krankschreiben, doch es trat keine Besserung mehr ein.

ENDLICH: DIE RICHTIGE SPUR

Im Januar 2002 gab mir der *Nephrologe* ein Rundschreiben vom Fabry-Zentrum in Würzburg, das er kurz vorher erhalten hatte. Darin waren alle Beschwerden aufgeführt, die ich seit meiner Jugend hatte.

Es wurde in Rücksprache mit dem Fabry-Zentrum ein Bluttest gemacht und später die Diagnose in Würzburg bestätigt. Endlich hatte ich die Antwort: Morbus Fabry und endlich wurde mit der richtigen Behandlung begonnen. Mir fiel eine Last von der Seele. Meine Nieren funktionierten aber schon so schlecht, dass ich an die Dialyse musste.

Schließlich kam ich in Frührente. Ich bekomme heute meine Infusionen alle 14 Tage während der Dialyse.

BEI EINER PATIENTIN FÜHRTE ERST EIN FAMILIEN- SCREENING ZUR RICHTIGEN DIAGNOSE:

Die Erfahrungen vieler Patienten mit Morbus Fabry gleichen sich. Bis die Erkrankung diagnostiziert wird, vergehen viele Jahre, vor allem bei Patienten mit milderem Krankheitsverlauf. Oft führt erst eine fortgeschrittene Herz- oder Nierenerkrankung auf die richtige Spur, oder – wie in diesem Fall – ein Familienscreening nach Diagnose einer Fabry-Erkrankung bei einem Verwandten.

„Im Alter von 60 Jahren ist bei mir Morbus Fabry diagnostiziert worden“, schildert die Betroffene im Gespräch. Eine zehnjährige Odyssee durch Arztpraxen, die zur Diagnosefindung nichts beigetragen hatte, lag da schon hinter ihr.

EIN LANGER IRRWEG

Über 20 Jahre vorher waren bereits Ablagerungen in der Hornhaut festgestellt, aber für eine erbliche Besonderheit gehalten worden.

Etwa zehn Jahre später begannen Schmerzen in den Füßen, den Armen und Händen, die sich anfallweise verstärkten. „Zunächst dachten die Ärzte an Gicht. Als dies ausgeschlossen war und es keine andere Erklärung für die Beschwerden gab, fühlte ich mich mehr und mehr als Hypochonderin“, erinnert sich die Patientin. Schmerzmittel wurden ihr verordnet, sie bekam Massagen und orthopädische Schuheinlagen – alles hat wenig gebracht.

Es folgten der Gang zum Kardiologen wegen Herzrhythmusstörungen, die medikamentös behandelt wurden, und zum Hautarzt wegen kleiner roter Flecke auf der Haut. Alle Symptome sind typisch für Fabry-Patienten, aber sie wurden von den jeweiligen Fachärzten isoliert gesehen und behandelt.

„Keiner hat an Morbus Fabry auch nur gedacht“, sagt die Patientin.

Ihr Wunsch: Mehr Informationen über diese lysosomale Speicherkrankheit sollten verbreitet werden, vor allem auch unter Allgemeinärzten, damit sich die Chancen für eine frühe Diagnose erhöhen.

FORTSCHREITENDE NIERENERKRANKUNG DES BRUDERS



Das traurige Schlüsselereignis, das bei ihr zur Diagnose führte, war die fortschreitende Nierenerkrankung bei ihrem jüngeren Bruder. Anhand eines Bluttestes auf das *Enzym alpha-Galaktosidase A* und einer genetischen Untersuchung bestätigte sich bei ihm der Verdacht auf Morbus Fabry.

Die behandelnden Ärzte empfahlen ein Familien-Screening. Der Gentest der Patientin fiel positiv aus, nicht nur bei ihr, sondern auch bei einem ihrer vier Kinder. Nach der Diagnose ging es rasch voran. Die Behandlung begann am Fabry-Zentrum in Münster. Nach einer Weile wurde sie von der Hausärztin im Heimatort fortgesetzt, wo die Patientin nun alle zwei Wochen ihre Infusionen erhält.

WICHTIGER AUSTAUSCH BEI PATIENTENTREFFEN

Die Frau will zur Verbreitung des Bekanntheitsgrades ihrer Erkrankung so gut es geht beitragen. Sie sucht den Austausch mit anderen Patienten und diskutiert auch gerne mit Ärzten über ihre Erfahrungen, z. B. auf Patientenveranstaltungen. Der Austausch mit anderen Patienten über die Symptome, den Grad der Schmerzen und mögliche Therapien helfe sehr bei der Bewältigung der Krankheit, betont sie. Immer wieder erzählen Patienten, dass sie die gleiche Odyssee hinter sich haben und jahrelang wegen ihrer Beschwerden bei vielen Ärzten gewesen sind.

GLOSSAR – MEDIZINISCHE FACHBEGRIFFE ZU MORBUS FABRY

Kursiv gesetzte Begriffe sind an anderer Stelle des Glossars erläutert.

ALPHA-GALAKTOSIDASE A

Das Enzym alpha-Galaktosidase A hat die Aufgabe, in den Zellen bestimmte fettähnliche Substanzen, die *Glykosphingolipide* (hauptsächlich *Globotriaosylceramid* (GL-3)), in kleinere Bestandteile zu zerlegen. Diese Abbauprodukte werden normalerweise aus der Zelle in die Blutbahn abgegeben und von dort entweder ausgeschieden oder zur Synthese anderer Stoffe zu entsprechenden Organen im Körper transportiert.

ANAMNESE

Erhebung der Krankengeschichte durch Befragung der Patienten nach einem festen Schema. Die Anamnese beginnt mit der Erhebung der jetzigen Beschwerden, danach folgt die Krankengeschichte.

ANGINA PECTORIS

Minderversorgung des Herzmuskels aufgrund der Verengung von Herzkranzgefäßen. Die Verengung wird meist durch Arterienverkalkung verursacht. Angina pectoris macht sich durch Engegefühl und akute Schmerzen im Brustkorb bemerkbar. Bei Morbus Fabry-Patienten findet man häufig Herzkranzgefäßverengungen im späteren Krankheitsstadium.

ANGIOKERATOM

Blutwarze, rotes Hautknötchen mit horniger Oberfläche. Bei Patienten mit Morbus Fabry treten Angiokeratome häufig im Taillensbereich und/oder um den Bauchnabel im „Badehosenbereich“ auf. Angiokeratome können aber auch an den Händen oder an der Innenseite der Lippen auftreten.

ANHIDROSE

Bezeichnet die Unfähigkeit zu Schwitzen. Die Patienten können auch bei großer Hitze keinen Schweiß absondern, was zu Überhitzungserscheinungen im Körper führen kann. Viele männliche Fabry-Patienten leiden unter Anhidrose.

ANTIKOAGULANTIEN

Sammelbegriff für gerinnungshemmende Medikamente.

ANTIKONVULSIVA

Medikamente, die auf das Nervensystem wirken und bei Epileptikern Anfälle verhindern.

APPENDIZITIS

Blinddarmentzündung

ARTHRITIS

Gelenkentzündung. Tritt am häufigsten zwischen dem 30. und 50 Lebensjahr auf. Sind Kinder betroffen, spricht man von „*juveniler Arthritis*“.

COMPLIANCE

Therapiemitarbeit. Bereitschaft eines Patienten zur Mitarbeit bei diagnostischen oder therapeutischen Maßnahmen, z. B. Zuverlässigkeit, mit der Anordnungen befolgt werden. Compliance ist abhängig von der Persönlichkeit des Patienten, vom Krankheitsverständnis, vom Leidensdruck, vom Arzt-Patientenverhältnis und von der Art und Verträglichkeit der Therapie.

CHROMOSOM

Chromosomen bestehen aus Genen, die wiederum aus *DNA* gebildet werden. Chromosomen sind Träger der genetischen Informationen, die alle körperlichen Merkmale wie Geschlecht, Augen- und Haarfarbe eines Menschen bestimmen.

DIALYSE

Blutwäsche. Bei Patienten mit schweren Nierenerkrankungen übernehmen Dialysegeräte die Aufgabe der Nieren, Abfallstoffe aus dem Blut herauszufiltern.

DIARRHOE

Durchfall

DIURETIKA

Diuretika, sogenannte „Entwässerungsmedikamente“, sind Substanzen, die die Harnausscheidung (Diurese) steigern. Sie werden zur Behandlung von Bluthochdruck, Ödemen und verschiedenen Nierenerkrankungen eingesetzt.

DNA

Englische Abkürzung für desoxyribonucleic acid, auf deutsch Desoxyribonukleinsäure (DNS). Die DNA ist die kleinste Einheit des Erbmaterials eines Menschen. Sie enthält Informationen über die körperlichen Merkmale eines Menschen.

ENDOTHEL

Oberste Zellschicht, die die Innenfläche der Blut- und Lymphgefäße auskleidet.

ENZYME

Eiweißstoffe, die chemische Prozesse im Körper ermöglichen, ohne dabei selbst verbraucht zu werden. Enzymnamen enden immer mit -ase, z. B. Galaktosidase. Jedes Enzym hat eine spezielle Aufgabe und reagiert nur mit einem bestimmten chemischen Stoff, so wie ein Schlüssel nur zu einem bestimmten Schloss passt. Ist ein Enzym nicht vorhanden, kann kein anderes seine Aufgabe übernehmen.

ERYTHROMELALGIE

Funktionelle Durchblutungsstörung, gekennzeichnet durch ein anfallsartig auftretendes „Zuviel“ an Durchblutung. Bei dem Krankheitsbild besteht eine Wärmetoleranz bei etwa 35 – 37 Grad Celsius, gelegentlich auch bereits darunter, die Kapillargefäße weiten sich bei höheren Temperaturen und es kommt zur anfallsartigen Mehrdurchblutung mit schmerzhafter, brennender Rötung und Anschwellen der Haut an Beinen, Händen, teilweise auch der Nase. Kälteanwendung, Stehen auf kaltem Fußboden etc. führt zu einer Minderung der Beschwerden.

FABRY-KRISEN

Heftige anfallsartige Schmerzattacken, die in Händen oder Füßen beginnen und in andere Körperteile ausstrahlen. Die Schmerzattacken dauern zwischen einigen Minuten bis zu mehrere Tage. Sie können durch Infektionen, körperliche Bewegung, Müdigkeit, Stress oder Wetterveränderungen ausgelöst werden. Fabry-Krisen werden meist im Erwachsenenalter seltener oder verschwinden ganz. Die Schmerzen resultieren vermutlich aus Ablagerungen von *Glykosphingolipiden* in den Nervenfasern.

GASTROENTEROLOGE

Arzt, der sich mit dem Magen-Darm-Trakt, seinen Erkrankungen sowie mit diesem Trakt verbundenen Organen wie Leber, Gallenblase und Bauchspeicheldrüse befasst.

GASTROINTESTINALTRAKT

Verdauungstrakt

GEN

Ein Stück *DNA*. Jedes Gen befindet sich an einem bestimmten Platz auf einem *Chromosom*.

GLOBOTRIAOSYLCERAMID (GL-3)

Ein bestimmtes *Glykosphingolipid*, das sich bei Morbus Fabry in den Zellen anreichert.

GLOMERULONEPHRITIS

Sammelbegriff für sehr verschiedenartige Nierenerkrankungen mit Entzündungsvorgängen in den Nierenkörperchen.

GLYKOSPHINGOLIPIDE

Fettähnliche Substanzen, die am Aufbau der Zellmembranen beteiligt sind.

HEMIZYGOT

Als hemizygot wird der genetische Zustand der Geschlechtschromosomen bei Männern bezeichnet. Sie besitzen nur ein *X-Chromosom* und zusätzlich ein *Y-Chromosom*. Eine Veränderung (*Mutation*) eines Gens auf dem *X-Chromosom* führt zu einer Merkmalsausprägung (z. B. Erbkrankheit), da kein zweites *X-Chromosom* als Ersatz vorhanden ist.

HETEROZYGOT

Eine genetische Eigenschaft, die den Zustand eines Erbmerkmals beschreibt. Da der Mensch sein Erbgut in doppelter Ausführung besitzt, ist jedes Gen doppelt vorhanden, als sog. Allelpaar. Ist das Paar nun verschieden, liegen also zwei ungleiche Allele vor, wird dies als Heterozygotie bezeichnet.

HYPERTROPHIE

Übermäßige Größenzunahme von Organen oder Geweben. Bei Sportlern ist häufig das Herz durch die besondere Beanspruchung vergrößert. Bei Patienten mit Morbus Fabry ist manchmal die linke Herzkammer ohne erkennbare Ursache vergrößert.

HYPERHIDROSE

Vermehrte Schweißabsonderung. Tritt bei Morbus Fabry-Patienten nur selten auf. Häufig findet man dagegen *Hypo- oder Anhidrose*.

HYPOHIDROSE

Verminderte Schweißabsonderung. Besonders Männer mit Morbus Fabry können häufig nicht ausreichend schwitzen. Dies kann zum Hitzestau im Körper bis hin zu Fieberschüben führen.

JUVENIL

Im Kindes- oder Jugendalter.

KARDIOLOGE

Arzt, der sich mit dem Herz-Kreislauf-System und seinen Erkrankungen befasst.

KARDIOVASKULÄR

Das Herz und dessen Gefäßsystem betreffend.

KARPALTUNNELSYNDROM

„Nerveneinklemmung“ an der Hand. In Höhe des Handgelenkes spannt sich zwischen Daumen- und Kleinfingerballen ein breites Band aus. Dieses Band ist das Dach eines Kanals (Karpaltunnel), der u. a. einen wichtigen Handnerv – den Nervus medianus – enthält. Bei dieser Erkrankung ist dieser Kanal zu eng und es wird auf den Nerv Druck ausgeübt.

KARDIOMYOPATHIE

Chronisch verlaufende Herzmuskelkrankheit, charakterisiert durch Herzvergrößerung und Herzrhythmusstörungen.

KLASSISCHE VARIANTE VON MORBUS FABRY

Bezeichnet die volle Krankheitsausprägung von Morbus Fabry. Bei der klassischen Variante ist gar keine oder nur eine äußerst geringe Rest-Enzymaktivität von *alpha-Galaktosidase A* vorhanden. Da die Krankheit über das *X-Chromosom* vererbt wird, und Männer nur über ein *X-Chromosom* verfügen, leiden die meisten männlichen Fabry-Patienten unter der klassischen Variante.

LUPUS

Der Lupus erythematoses (lat. lupus: Wolf, griech. erythema: Röte) ist eine Autoimmunerkrankung. Der Name steht für die Form eines Ausschlages im Gesicht, der bei dieser Krankheit auftreten kann und die Menschen früher an den Biss eines Wolfes erinnerte. Heute treten diese ausgeprägten Formen nicht mehr auf, da die Erkrankung vorher behandelt wird. Namensgebend ist heute vielmehr das häufig auftretende „Schmetterlingserythem“, eine umschriebene Hautrötung über Nase und Wangen.

LYSOSOM

Sackförmige Zellorganelle, die eine Reihe unterschiedlicher Enzyme für zelluläre Abbaustoffwechselprozesse enthalten.

LYSOSOMALE SPEICHERKRANKHEIT

Krankheit, die durch die Anreicherung von Abfallstoffen in den *Lysosomen* verursacht wird. Morbus Fabry gehört zu den lysosomalen Speicherkrankheiten.

MUTATION

Spontane oder künstlich herbeigeführte Veränderung des Erbguts, z. B. durch chemische Substanzen oder radioaktive Strahlen erzeugte Schädigung des Erbguts, die eine veränderte Nachkommenschaft zur Folge hat. Krebs erzeugende Stoffe führen häufig zu Mutationen.

NEPHROLOGE

Arzt, der sich mit Nierenerkrankungen befasst.

NIERENINSUFFIZIENZ

Nierenversagen. Unfähigkeit der Niere, Schadstoffe auszuscheiden.

OPHTHALMOLOGE

Augenarzt

PANKREASLIPASE

Enzym der Bauchspeicheldrüse, das Fette zerlegt. Die Einnahme von Lipase lindert bei einigen Fabry-Patienten krankheitsbedingte Verdauungsprobleme.

PETECHIEN

Eine Vielzahl von stecknadelkopfgroßen Blutungen der Haut oder Schleimhaut (Kapillarblutungen).

POLYNEUROPATHIE

Nervenerkrankung, bei der in der Regel viele Nerven gleichzeitig betroffen sind. Bei den Nerven, die dabei gemeint sind, handelt es sich um Nervenstränge- und -fasern, die für die Wahrnehmung und Leitung von Empfindungen (wie Berührungsreize, Wärme, Kälte, Schmerz) unserer Haut und unserer Organe zum Gehirn zuständig sind.

PROTEINURIE

Ausscheidung von Eiweiß im Urin. Tritt bei Nierenerkrankungen auf. Bei Fabry-Patienten ist Proteinurie ein Anzeichen dafür, dass *GL-3*-Ablagerungen die Nierenfunktion beeinträchtigen.

RAYNAUD-SYNDROM

Gefäßerkrankung, die vor allem Frauen betrifft. Sie wird meist durch Kälte ausgelöst. Die Arterien der Hände ziehen sich dabei zusammen und bewirken eine Minderdurchblutung. Die Hände werden kalt, weiß und gefühllos.

RENALE SYMPTOME

Ren = Niere. Renal = die Nieren betreffend

SPALTAMPEN-OPHTHALMOSKOPIE

Augenuntersuchung mit einem Instrument, das aus einem Spiegel mit einem zentralen Loch besteht, durch welches das Auge untersucht wird. Diese einfache Untersuchung wird von Augenärzten (*Ophthalmologen*) durchgeführt.

SULCUS-ULNARIS-SYNDROM

Beim Sulcus-Ulnaris-Syndrom (SUS) handelt es sich um die Quetschung eines Nervs (Nervus ulnaris) im Oberarm, die durch Aufstützen oder Prellungen

ausgelöst werden kann. Es kommt zu Missempfindungen/ Schmerzen im Bereich der Hand und des Unterarms.

THROMBOZYTENAGGREGATIONSHEMMER

Medikamente, die eine Zusammenballung von Thrombozyten (Blutplättchen) verhindern.

X-CHROMOSOM

Weibliches Geschlechtschromosom. Frauen haben zwei *X-Chromosomen*, Männer ein *X-* und ein *Y-Chromosom*.

X-CHROMOSOMAL REZESSIVER ERBGANG

Erbgang, bei dem nur Frauen erkranken, wenn beide *X-Chromosomen* das veränderte Gen tragen, ansonsten sind sie Überträgerinnen, die selbst nicht erkrankt sind. Alle Männer, die das defekte Gen auf ihrem *X-Chromosom* tragen, sind von der Krankheit betroffen, da sie nur ein *X-* und ein *Y-Chromosom* besitzen.

NOTIZEN

ADRESSEN EINZELNER STOFFWECHSEL-AMBULANZEN UND ZENTREN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

– LISTE NICHT ABSCHLIESSEND –

Um alle Patienten umfassend klinisch zu betreuen, arbeiten in den Zentren verschiedene Fachärzte interdisziplinär eng zusammen: vor allem Kardiologen, Neurologen und Nephrologen, aber auch Radiologen, Pädiater, Dermatologen und Schmerztherapeuten. Besonders nach der Diagnosestellung, am Anfang einer Therapie und vor allem auch im Therapieverlauf betreuen sie Patienten individuell, um jeden von ihnen trotz der chronischen Erkrankung eine hohe Lebensqualität zu erhalten.

STOFFWECHSELZENTRUM AKH WIEN

Medizinische Universität Wien
Währinger Gürtel 18-20, 1090 Wien

Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen im Kindesalter

Ass. Prof.ⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Dorothea Möslinger

OÄⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Vassiliki Konstantopoulou

Tel.: 01/40400-59860

E-Mail: dorothea.moelsingner@meduniwien.ac.at

E-Mail: vassiliki.konstantopoulou@meduniwien.ac.at

Ambulanz für angeborene Stoffwechselerkrankungen im Erwachsenenalter

Gere Sunder-Plassmann, MD

Tel.: 01/40400-42950

E-Mail: gere.sunder-plassmann@meduniwien.ac.at

STOFFWECHSELZENTRUM LKH GRAZ

Medizinische Universität Graz
Auenbruggerplatz 34, 8036 Graz

Ambulanz für Neuropädiatrie und angeborene Stoffwechselkrankheiten

OÄⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Michaela Brunner-Krainz

Tel.: 0316/385-12813

E-Mail: michaela.brunner-krainz@klinikum-graz.at

INSTITUT FÜR ANGEBORENE STOFFWECHSEL-ERKRANKUNGEN SALZBURG

Paracelsus Medizinische Privatuniversität
Strubergasse 21, 5020 Salzburg

Priv.-Doz. Dr. Florian Lagler

Tel.: 0662/2420-80760

E-Mail: florian.lagler@pmu.ac.at



ZENTRUM FÜR ANGEBORENE STOFFWECHSELSTÖRUNGEN INNSBRUCK

Universitätsklinik Innsbruck
Anichstraße 35, 6020 Innsbruck

Ambulanz für angeborene Stoffwechselstörungen und Adipositas im Kindesalter

OÄⁱⁿ Ao. Univ.-Prof.ⁱⁿ Dr.ⁱⁿ Daniela Karall

OÄⁱⁿ PD Dr.ⁱⁿ Sabine Scholl-Bürgi

Tel.: 0512/504-23600

E-Mail: daniela.karall@tirol-kliniken.at

E-Mail: sabine.scholl-buerigi@tirol-kliniken.at



ZENTRUM FÜR SELTENE KRANKHEITEN BREGENZ

Landeskrankenhaus Bregenz
Carl-Pedenz-Straße 2, 6900 Bregenz

Prof.ⁱⁿ Dr.ⁱⁿ med. Dipl.-Psych.ⁱⁿ Martina Huemer

Tel.: 05574/401-2902

E-Mail: martina.huemer@lkhb.at



STAMMBAUM

Jahrelange Expertise in Morbus Fabry

morbus
FABRY

über
20

**Jahre Expertise in der Entwicklung und
Anwendung von Enzymersatztherapien**

über
15

Jahre Expertise in Morbus Fabry

über
4000

Fabry Patienten weltweit behandelt



MAT-AT-2001430 - v2.0 - 04/2021