

Morbus Fabry – häufig verkannt!

Morbus Fabry ist eine seltene (1:40.000) angeborene Stoffwechselerkrankung aus dem Formenkreis der sogenannten lysosomalen Speicherkrankheiten. Bedingt durch einen erblichen Gendefekt kommt es zur Aktivitätsminderung eines Enzyms, sodass in allen Körperzellen ein Stoffwechselprodukt nicht mehr ausreichend abgebaut werden kann. Die dadurch in allen Zellen des menschlichen Körpers auftretenden Ablagerungen bedingen die Fabry-Erkrankung, die insbesondere die Nieren, das Herz und das Nervensystem betrifft.

Bei der klassischen Verlaufsform* entwickeln die Patienten unter anderem bereits im Kindesalter die für Morbus Fabry typischen Brennschmerzen an Händen und Füßen. Hinweisend können auch kleine rot-violette Flecke sein, die meist im Bereich des Gesäßes, der Leisten sowie am Oberschenkel oder im Nabelbereich auftreten. Beschwerden des Magen-Darm-Traktes sind ebenfalls häufige und frühe Symptome der Erkrankung. Zudem können viele Fabry-Patienten nicht oder kaum schwitzen. Im Erkrankungsverlauf kommt es zu Nierenschäden, die durch die fehlende Entgiftungsfunktion in jungen Jahren eine Dialyse oder Nierentransplantation notwendig machen. Neben Durchblutungsstörungen des Gehirns in Form von Schlaganfällen können auch lebensbedrohliche Herzrhythmusstörungen und Herzinfarkte auftreten. Weitere Organbeteiligungen umfassen Hornhauttrübungen des Auges, Hörverlust, Tinnitus sowie Schwindel. Unbehandelte Fabry-Patienten weisen eine deutlich verkürzte Lebenszeit auf.

Frühzeitige Diagnose und rechtzeitiger Therapiestart ist lebenswichtig

Eine Diagnosesicherung gelingt durch die Bestimmung einer spezifischen Enzymaktivität oder eine genetische Testung einer Blutprobe. Die Enzymersatztherapie ist derzeit die einzige Möglichkeit der kausalen Therapie. Seit 2001 sind dazu in Europa zwei Präparate zugelassen: Im Vergleich zum Krankheitsverlauf unbehandelter Fabry-Patienten führt eine Enzymersatztherapie zu einer Reduktion der Ablagerungen des Stoffwechselproduktes in den Zellen. Für Patienten bedeutet dies eine höhere Lebensqualität mit deutlicher Schmerzlinderung, signifikanter Verbesserung der Organfunktionen sowie Aufhalten der Krankheitsprogression. Ein möglichst frühzeitiger Therapiebeginn ist dabei entscheidend.

Interdisziplinäres Fabry-Zentrum (IFAZ) am Universitätsklinikum Münster

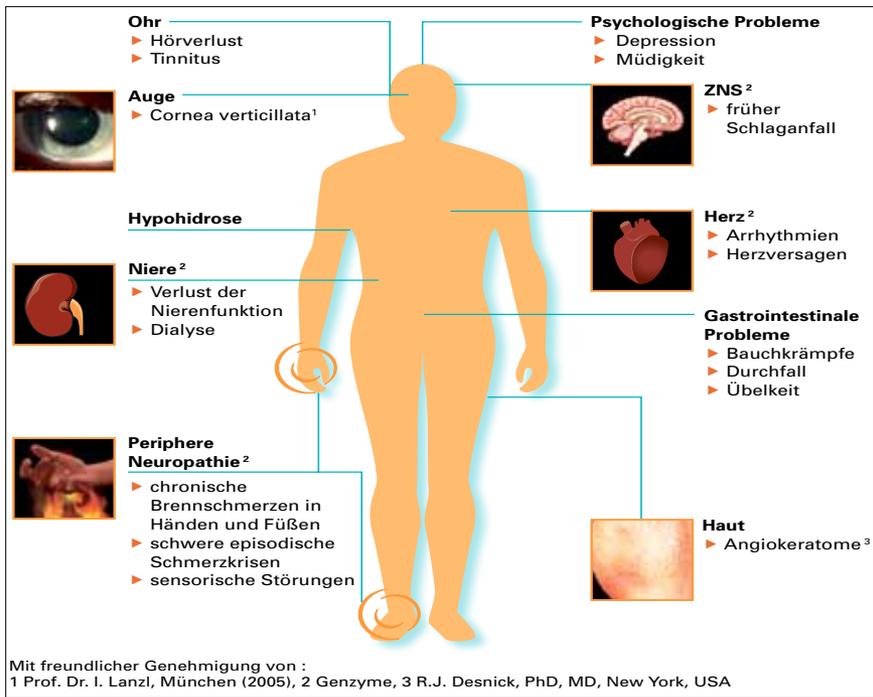
IFAZ ist ein interdisziplinäres Diagnostik-, Therapie- und klinisch-wissenschaftliches Forschungszentrum für Patienten mit Morbus Fabry am Universitätsklinikum Münster, das durch Frau Univ.-Prof. Dr. Dr. Eva Brand (Nephrologie) koordiniert wird. Als national und international anerkanntes Kompetenzzentrum betreut es circa 140 Patienten mit Morbus Fabry. Die exzellente interdisziplinäre Zusammenarbeit der Fabry-Experten aus Nephrologie, Kardiologie, Neurologie und Pädiatrie** ermöglicht die ambulante Durchführung eines umfassenden Untersuchungsprogramms an einem

Tag. Das damit zu erfassende klinische Gesamtbild der Fabry-Erkrankung ist die Grundlage für die Einleitung einer individuell zugeschnittenen Therapie. Die klinischen Daten werden im internationalen Fabry-Register erfasst. Regelmäßige Kontrolluntersuchungen (1x pro Jahr) im Fabry-Zentrum sind die Basis für ein individuell angepasstes, optimales Therapiemanagement. Außerdem bietet das IFAZ Unterstützung bei krankheitsbegleitenden sozialen oder beruflichen Problemen.

www.klinikum.uni-muenster.de/index.php?id=fabry-zentrum



** Ärztliches Fabry-Team am UKM. Sitzend: Univ.-Prof. Dr. Dr. Eva Brand (Nephrologie); stehend von links nach rechts: Univ.-Prof. Dr. Thorsten Marquardt (Pädiatrie), PD Dr. Thomas Duning (Neurologie), Dr. Stefanie Reiermann (Nephrologie), PD Dr. Jörg Stypmann (Kardiologie)



* Organbeteiligung bei Morbus Fabry