

Informationen für Patienten

# HÄUFIGE FRAGEN UND ANTWORTEN ZU MORBUS FABRY

# LIEBE PATIENTIN, LIEBER PATIENT,

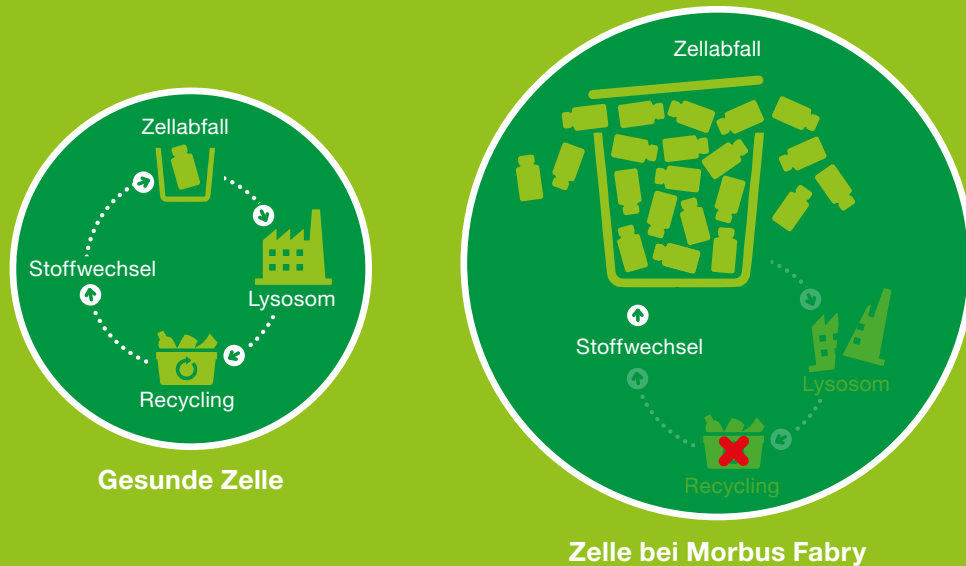
diese Broschüre haben Sie von Ihrem Arzt oder einer anderen medizinischen Fachkraft erhalten. Möglicherweise haben Sie nach dem Arztgespräch weitere Fragen zu Morbus Fabry. Um mehr Sicherheit im Umgang mit der Erkrankung zu gewinnen, finden Sie häufig gestellte Fragen anderer Patienten und die Antworten darauf hier zusammengefasst.

Die Broschüre ersetzt nicht den Rat Ihres Arztes. Bitte wenden Sie sich an Ihren Arzt, wenn Sie Bedenken haben oder mehr erfahren möchten.

# MORBUS FABRY AUF EINEN BLICK

## Was ist Morbus Fabry?

Morbus Fabry ist eine seltene Erkrankung, die zu den sogenannten lysosomalen Speicherkrankheiten gehört. Die Erkrankung wird durch eine Veränderung eines bestimmten Gens verursacht und ist erblich.



## Was machen Lysosomen in der Zelle?

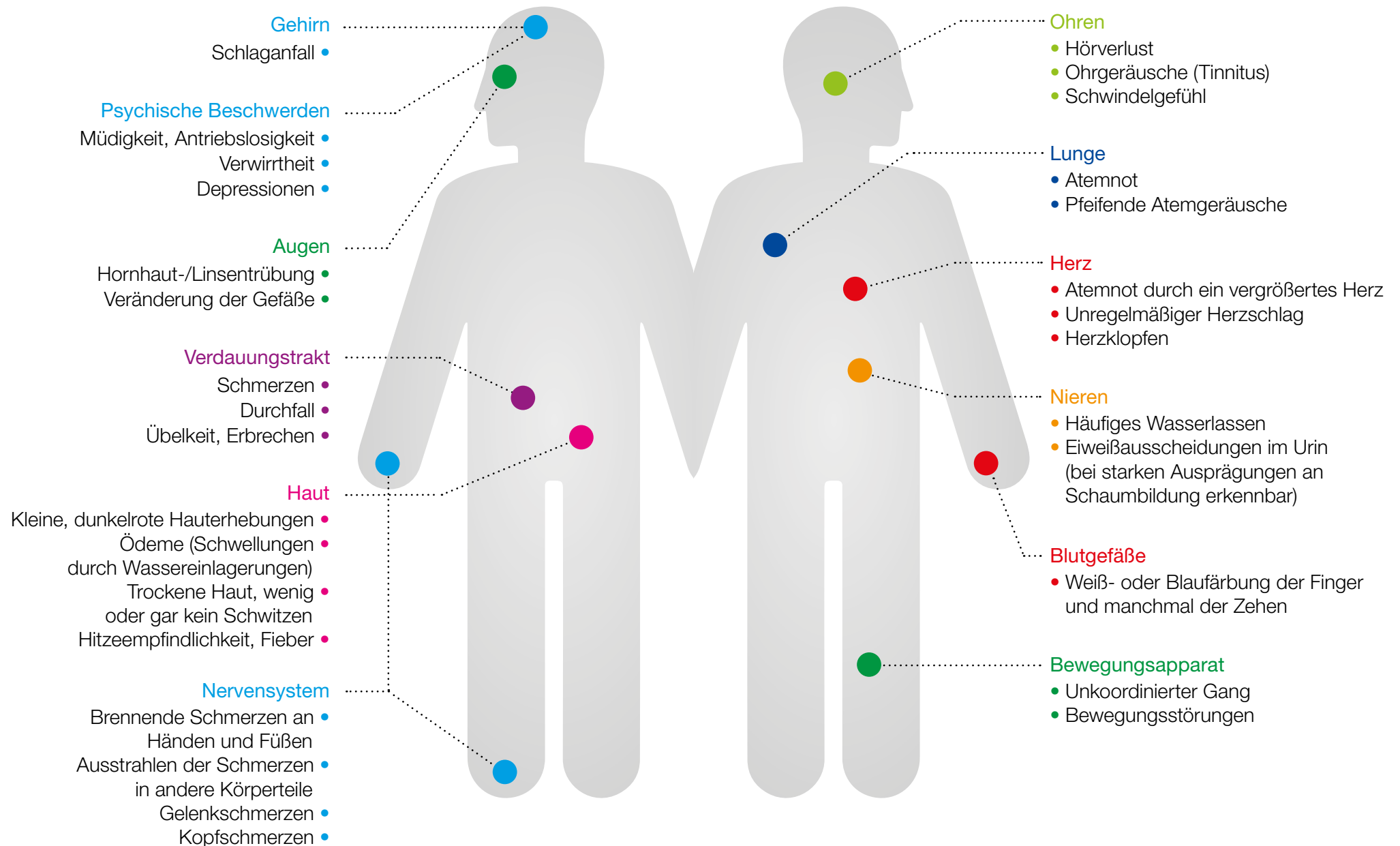
Während des normalen Lebenszyklus einer Zelle werden viele verschiedene Stoffe durch die Zellmembran ins Innere der Zelle transportiert und im Zellplasma verwertet. Dabei übernehmen verschiedene Systeme unterschiedliche Aufgaben. Ein wichtiges System sind die „Recyclinganlagen“ der Zelle, die sogenannten Lysosomen. Sie verhindern, dass sich überschüssiges Material in den Zellen ansammelt. Dabei werden sie von „molekularen Werkzeugen“ – den Enzymen – unterstützt. Die Enzyme zerlegen z. B. körpereigene fettähnliche Stoffe in kleine Grundbausteine, die wiederverwertet werden können. Dadurch wird der Zellabfall abgebaut und das Rohmaterial wiederverwendet. Sind die Werkzeuge zur „Müllzerkleinerung“ kaputt, sammelt sich der „Abfall“ in den Zellen. Diese werden dann ungewöhnlich groß. Das kann zu Funktionsstörungen in verschiedenen Organen und Körperteilen führen.

## Was sind die Symptome von Morbus Fabry?

Da überall im Körper die Lysosomen in ihrer Funktion gestört sein können, können bei Morbus Fabry nur ein einzelnes oder gleich mehrere Organe betroffen sein. Daher kann die Krankheit mit verschiedenen Symptomen einhergehen, die sich von Patient zu Patient unterscheiden.

.....  
**Der Verlauf und Schweregrad sind bei der Krankheit bei jedem Menschen anders.**  
.....

## Symptomvielfalt von Morbus Fabry



## Welche Auswirkungen hat Morbus Fabry auf Herz, Nieren oder Gehirn?

Wenn die Krankheit weiter fortschreitet, können auch die Nieren, das Herz und/oder das Gehirn betroffen sein.

Durch Morbus Fabry kann sich die Nierenfunktion verschlechtern, was jedoch nicht immer vom Patienten bemerkt wird. Ihr Arzt wird Ihre Nieren daher regelmäßig untersuchen (typischerweise mithilfe von Urin- und Blutuntersuchungen).

Morbus Fabry kann auch eine Verdickung der Herzwände und/oder einen unregelmäßigen Herzschlag verursachen. Dies kann zu Atemnot führen, aber auch symptomlos ablaufen. Ihr Arzt wird somit auch Ihr Herz regelmäßig auf entsprechende Anzeichen untersuchen. Auch das Schlaganfallrisiko kann sich durch Morbus Fabry erhöhen. Ihr Arzt wird Sie beraten, wie Sie dieses Risiko vermindern können.

Da sich Morbus Fabry sehr unterschiedlich auswirken kann, leiden Sie selbst vielleicht nur unter einigen dieser Symptome, oder die Symptome sind bei Ihnen nur leicht ausgeprägt.



## Wie häufig ist Morbus Fabry?

Morbus Fabry ist eine seltene Erkrankung. Schätzungen zufolge leidet 1 von 40.000 Männern an Morbus Fabry. Da Morbus Fabry X-chromosomal vererbt wird (siehe „Was ist die Ursache von Morbus Fabry?“), können doppelt so viele Frauen (also 1 von 20.000) betroffen sein wie Männer. In einem Olympiastadion hätten nur eine oder zwei Personen Morbus Fabry!

## Wie erfolgt die Diagnose?

Die Diagnose Morbus Fabry stellt Ihr Hausarzt oder ein Facharzt. Sie basiert zunächst auf Ihren Symptomen, Ihrer Familiengeschichte und Ergebnissen aus Blut- und Gentests.

.....

Da Morbus Fabry durch eine Veränderung des X-Chromosoms verursacht wird, unterscheidet sich der Diagnoseprozess bei Männern und Frauen.

.....

### Blutuntersuchung bei Männern

Eine niedrige Konzentration des Enzyms  $\alpha$ -Galactosidase A ( $\alpha$ -Gal A) in einem kleinen Blutstropfen auf einem Stück Filterpapier (eine sogenannte Trockenblutprobe) weist bei Jungen/Männern auf Morbus Fabry hin. Zusätzlich wird via Genanalyse die Mutation bestimmt.

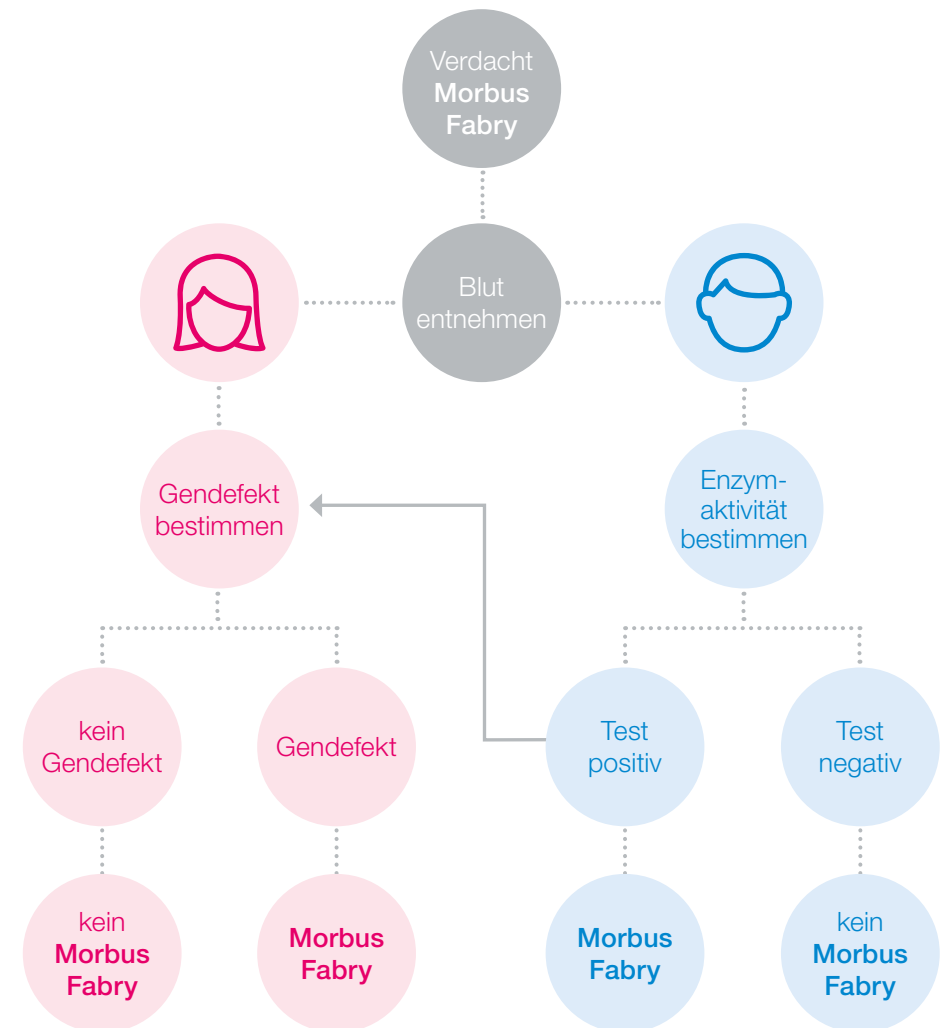
### Genanalyse bei Frauen

Bei Mädchen/Frauen kann der Enzymspiegel jedoch normal hoch sein, da sie zwei X-Chromosomen haben und (üblicherweise) nur eines davon einen Defekt, d.h. eine genetische Mutation, aufweist. Zur Bestätigung eines Morbus Fabry muss in einer Laboranalyse eine Mutation des Fabry-Gens nachgewiesen werden. Auch hierfür wird eine kleine Blutprobe abgenommen und zur Untersuchung eingeschickt.

### Stammbaumanalyse

Morbus Fabry ist eine genetisch bedingte Erkrankung. Daher ist es wichtig, dass andere Familienmitglieder wissen, ob sie ebenfalls betroffen sind. Eine sogenannte Stammbaumanalyse, die der Arzt oder Humangenetiker erstellt, ist von zentraler Bedeutung.

## Der Diagnoseprozess bei Morbus Fabry



## Wie oft ist eine Kontrolluntersuchung nötig?

MINDESTENS  
1 x IM JAHR

In der Regel benötigen Sie mindestens einmal im Jahr eine Kontrolluntersuchung. Dabei werden verschiedene Dinge untersucht, so z. B.:



Wenn Sie Probleme in einem dieser Bereiche haben oder Symptome neu auftreten oder sich verschlimmern, sind eventuell häufigere Kontrolluntersuchungen erforderlich. Regelmäßige Untersuchungen sind sehr wichtig, um sicherzustellen, dass Ihr Morbus Fabry unter Kontrolle ist – auch wenn Sie sich gut fühlen und keine Symptome haben.

# MORBUS FABRY UND DIE GENE



## Was ist die Ursache von Morbus Fabry?

Morbus Fabry ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die man nur bekommt, wenn ein oder beide Elternteile betroffen sind. Die Genmutation, die Morbus Fabry auslöst, befindet sich auf dem X-Chromosom. Daher spricht man auch von einer X-chromosomalen Vererbung. Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom, während Frauen zwei X-Chromosomen haben.

Nur sehr selten haben Frauen die Genmutation, die zu Morbus Fabry führt, auf beiden X-Chromosomen. Bei den meisten Frauen mit Morbus Fabry befindet sich auf einem X-Chromosom ein mutiertes und auf dem anderen ein intaktes Gen.

## Was ist eine Genmutation?

Die Chromosomen sind die Träger unserer Erbanlagen, der Gene. Wenn es zu Veränderungen in den Chromosomen kommt, spricht man von einem Gendefekt bzw. einer Genmutation. Schon kleinste Abweichungen in den Genen können zu Fehlfunktionen im Körper führen. Das ist wie beim Buchstabieren. Wenn man nur einen Buchstaben austauscht, verändert sich die Bedeutung eines Wortes grundlegend und aus einer „Hand“ wird ein „Hund“.

Es gibt über 800 verschiedene Genmutationen, die Morbus Fabry verursachen können. Die meisten von ihnen bewirken eine Fehlfaltung des Enzyms  $\alpha$ -Galactosidase A, das für den Abbau von bestimmten lipidähnlichen Substanzen in den Zellen verantwortlich ist. Durch die Fehlfaltung wird das Enzym inaktiv. Die Art der Mutation entscheidet darüber, wann welche Symptome wie stark auftreten. Daher ist es bei Patienten mit Morbus Fabry wichtig, herauszufinden, welche Mutation vorliegt.

## Werde ich Morbus Fabry an meine Kinder vererben?

Da sich das veränderte Gen auf dem X-Chromosom befindet, wird Morbus Fabry im sogenannten X-chromosomalen Erbgang von den Eltern an die Kinder weitergegeben.

Jungen bekommen ein X-Chromosom von der Mutter und ein Y-Chromosom vom Vater. Mädchen haben zwei X-Chromosomen, jeweils eines von der Mutter und eines vom Vater.

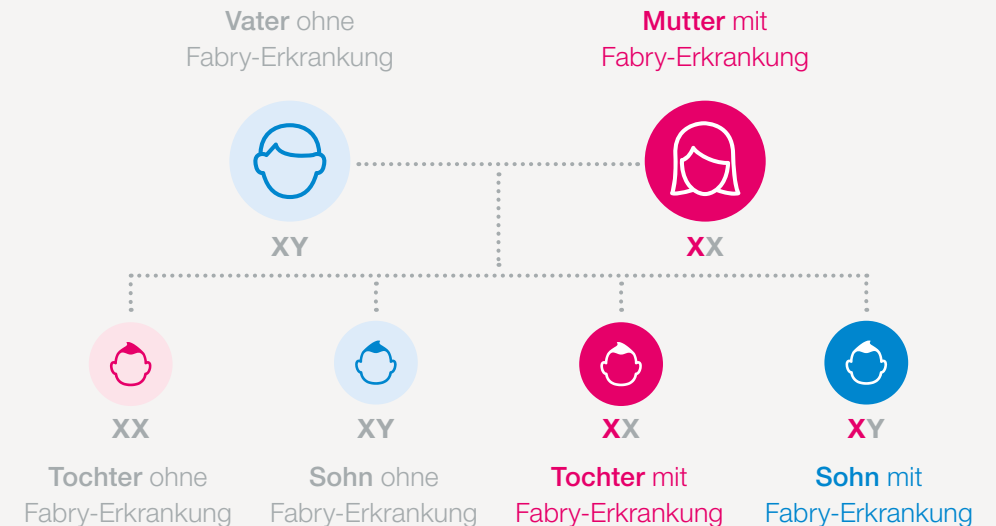
**Betroffene Männer** geben das X-Chromosom mit dem defekten Gen an alle Töchter weiter.



Männer mit einer Genmutation geben diese über das X-Chromosom nur an ihre Töchter weiter. Töchter von Vätern mit Morbus Fabry erben immer die Genmutation und können daher die Symptome des Morbus Fabry entwickeln. Da nur das Y-Chromosom vom Vater an den Sohn weitergegeben wird, sind die Söhne von Vätern mit Morbus Fabry immer gesund.

Frauen mit einer Genmutation können diese über das X-Chromosom an ihre Söhne und Töchter weitergeben. Bei Söhnen und Töchtern von Müttern mit Morbus Fabry besteht eine Wahrscheinlichkeit von jeweils 50 %, dass sie die Genmutation erben und somit ebenfalls an Morbus Fabry erkranken.

**Betroffene Frauen** geben das X-Chromosom mit dem defekten Gen mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % an Töchter bzw. Söhne weiter.





# MORBUS FABRY BEI MÄNNERN UND BEI FRAUEN



## Unterscheidet sich Morbus Fabry bei Männern und Frauen?

Morbus Fabry ist X-chromosomal-bedingt. Da Männer nur ein X-Chromosom haben, wirkt sich eine Mutation des Fabry-Gens bei Männern häufig stärker aus als bei Frauen. Das bedeutet auch, dass Symptome bei Männern typischerweise früher auftreten als bei Frauen.

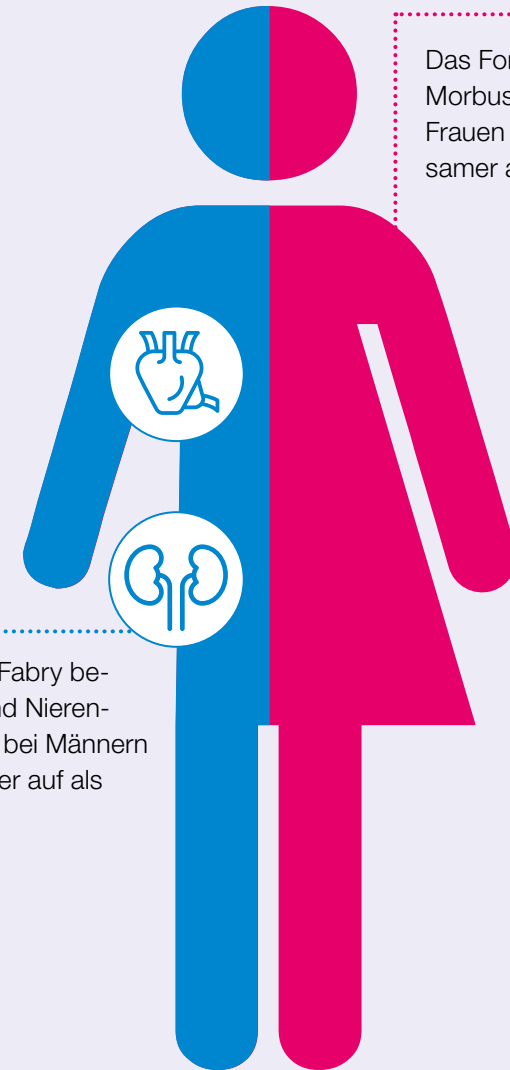
Frauen können zwar ebenso schwerwiegende Symptome entwickeln wie Männer, der Beginn der Symptomatik findet jedoch in der Regel später statt. Manche Frauen bleiben aber auch nahezu ohne Symptome.

## Müssen Frauen und Kinder mit Morbus Fabry behandelt werden?

Ob Frauen und Kinder mit Morbus Fabry behandelt werden müssen, hängt davon ab, ob sie Symptome haben und wie sich die Krankheit auf die Organe auswirkt. Ihr Arzt wird Ihnen sagen, wann der richtige Zeitpunkt für den Therapiebeginn ist.

## Hat Morbus Fabry Auswirkungen auf eine Schwangerschaft?

Auswirkungen auf den Verlauf und das Ergebnis einer Schwangerschaft sind nicht bekannt. Wenden Sie sich bitte an Ihren Arzt, wenn Sie schwanger sind oder eine Schwangerschaft planen.



Das Fortschreiten des Morbus Fabry erfolgt bei Frauen gewöhnlich langsamer als bei Männern.

Durch Morbus Fabry bedingte Herz- und Nierenschäden treten bei Männern tendenziell früher auf als bei Frauen.

# MORBUS FABRY: FAMILIE UND LEBENSQUALITÄT



## Welchen Einfluss hat Morbus Fabry auf die Lebenserwartung?

Morbus Fabry kann unbehandelt zu einer kürzeren Lebenserwartung führen. Es ist daher sehr wichtig, dass Patienten mit Morbus Fabry regelmäßig zu Kontrolluntersuchungen gehen. Bei guter Überwachung und Behandlung kann sich die Lebenserwartung durchaus im normalen Bereich bewegen.

## Kann ich mit Morbus Fabry weiterarbeiten?

Zwar geht Morbus Fabry mit einer Vielzahl an Symptomen einher, diese sind aber behandelbar.

Körperlich sehr anstrengende Berufe oder Arbeiten unter extremen Temperaturbedingungen können für manche Patienten mit Morbus Fabry schwierig sein. Nach einigen Anpassungen des Arbeitsumfelds können jedoch viele Patienten mit Morbus Fabry weiterarbeiten.

## Muss ich meine Familie darüber informieren, dass ich Morbus Fabry habe?

Es ist wichtig, dass Ihre Familie über Ihre Erkrankung informiert ist. Da es sich um eine Erbkrankheit handelt, können auch andere Familienmitglieder betroffen sein. Wenn Ihre Angehörigen über Ihre Diagnose Bescheid wissen, können sie ihrerseits fundierte Entscheidungen für die eigene Gesundheit treffen.

Folgende Themen sollten Sie mit Ihrer Familie besprechen:

- Auswirkungen von Morbus Fabry auf die eigene Gesundheit
- Vererbung von Morbus Fabry an die nächste Generation

## Warum habe ich andere Symptome als andere Menschen mit Morbus Fabry, selbst innerhalb meiner Familie?

Patienten mit Morbus Fabry weisen eine Vielzahl unterschiedlicher Symptome auf. Die Ausprägung und das Alter, in dem die Krankheitszeichen auftreten, können sehr unterschiedlich sein – selbst innerhalb einer Familie.

## Kann Morbus Fabry auch mit Depressionen zusammenhängen?

Patienten mit Morbus Fabry haben ein erhöhtes Risiko, an Depressionen zu erkranken. Wenden Sie sich bitte an Ihren Arzt, wenn Sie sich niedergeschlagen fühlen oder Ihnen das Leben mit Morbus Fabry zu schaffen macht. Ihr Arzt wird Ihnen verschiedene therapeutische Möglichkeiten erklären.

# DIE THERAPIE DES MORBUS FABRY



## Welche Behandlungsmöglichkeiten für Morbus Fabry gibt es?

Es gibt Möglichkeiten zur Behandlung der Symptome von Morbus Fabry und solche zur Behandlung der Krankheit selbst.

### Behandlungsmöglichkeiten der Symptome des Morbus Fabry:

- Medikamente z. B. zur Behandlung von Schmerzen, Magen-Darm-Beschwerden, eingeschränkter Nierenfunktion sowie Arzneimittel zur Verringerung des Schlaganfallrisikos
- Hörgeräte bei Hörverlust, möglicherweise Herzschrittmacher bei Herzrhythmusstörungen

### Behandlung des Morbus Fabry selbst:

- Enzymersatztherapie: Bei Patienten mit Morbus Fabry funktioniert das Enzym  $\alpha$ -Gal A entweder nur eingeschränkt oder gar nicht. Im Rahmen einer Enzymersatztherapie erhält der Patient regelmäßig (alle zwei Wochen) eine Infusion mit intakter  $\alpha$ -Gal A.
- Chaperon-Therapie: Für Patienten mit bestimmten Genmutationen kann ggf. eine sogenannte Chaperon-Therapie in Frage kommen.

## Muss ich behandelt werden, auch wenn ich keine Symptome habe?

Morbus Fabry ist eine fortschreitende Erkrankung. Ihr Arzt wird Ihnen sagen, wann ein Behandlungsbeginn sinnvoll ist. Regelmäßige Kontrolluntersuchungen sind wichtig, um den weiteren Krankheitsverlauf gut im Blick zu haben, damit Sie rechtzeitig behandelt werden können.

## Muss ich für die Infusionen immer ins Krankenhaus?

Besprechen Sie mit Ihrem Arzt, welche Möglichkeiten es gibt, die Infusionen zu erhalten. Gemeinsam werden Sie die beste Option für Sie finden. In einer groß angelegten Umfrage unter Patienten mit Enzymersatztherapie bei Morbus Fabry gaben mehr als ein Drittel der Patienten an, dass sie ihre Infusionen zu Hause erhielten.

## Kann ich nach Beginn der Enzymersatztherapie weiterhin reisen?

Patienten unter Enzymersatztherapie können weiterhin reisen und in den Urlaub fahren, sofern keine weiteren besonderen gesundheitlichen Anforderungen vorliegen, die einer Reise entgegenstehen könnten (z. B. andere Krankheiten oder eine Schwangerschaft). Möglicherweise muss eine Reise jedoch etwas besser vorbereitet werden. Sprechen Sie bitte mit Ihrem Arzt, wenn Sie eine Reise oder einen Urlaub planen, insbesondere wenn die Reise länger als zwei Wochen dauern soll.

## Welche Nebenwirkungen hat die Behandlung?

Wie alle medikamentösen Behandlungen kann auch die Behandlung von Morbus Fabry Nebenwirkungen haben, die aber nicht bei jedem auftreten müssen. Besprechen Sie die möglichen Nebenwirkungen der jeweiligen Behandlungen, die Ihnen empfohlen wurden, bitte mit Ihrem Arzt.

.....  
Wenden Sie sich bitte an Ihren Arzt, wenn bei Ihnen keine regelmäßigen Kontrolluntersuchungen vorgesehen sind.  
.....

# WO FINDE ICH WEITERE UNTERSTÜTZUNG?

Weitere Informationen und Unterstützung finden Sie bei der  
Morbus Fabry Selbsthilfegruppe in Deutschland:

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e. V.  
Geschäftsstelle  
Oberlinstraße 10 | 45665 Recklinghausen  
Tel.: 02473/9376488  
<https://fabry-shg.org>

Außerdem finden Sie weiterführende Informationen auf  
[www.fabry-wissen.de/allgemein](http://www.fabry-wissen.de/allgemein)



# MORBUS FABRY KOMPAKT

## Ursache

- Angeborene Speicherkrankheit
- Mangel eines spezifischen Enzyms in speziellen Substrukturen innerhalb jeder Zelle, den sogenannten Lysosomen

## Krankheitshäufigkeit

- 1 von 40.000 bei Männern
- 1 von 20.000 bei Frauen

## Leitsymptome

- Brennende Schmerzen in Händen und Füßen
- Wenig bis gar kein Schwitzen
- Rötlich-violette Hautausschläge
- Magen-Darm-Beschwerden
- Eingeschränkte Nierenfunktion
- Herzrhythmusstörungen
- Schlaganfälle im Alter von unter 55 Jahren

## Diagnose

- Männer: Messung der Enzymaktivität im Blut
- Frauen: Genanalyse

## Therapieoptionen

- Enzymersatztherapie (Infusion)
- Chaperon-Therapie (Kapseln)

Weitere Informationen über **Morbus Fabry** finden Sie auf den folgenden Seiten:

- Informationen zu Morbus Fabry  
**[www.fabry-wissen.de/allgemein](http://www.fabry-wissen.de/allgemein)**
- Internationales Netzwerk zu Morbus Fabry  
**[www.fabrynetwork.org](http://www.fabrynetwork.org)**
- Fabry-Zentren Deutschland:  
**<https://fabry-shg.org/umkreissuche/>**

**Wenden Sie sich bei Fragen bitte an Ihren Arzt.**

