



# DIAGNOSE MORBUS FABRY

—  
**WAS NUN?**



**Ein Ratgeber von Patient\*innen für  
Patient\*innen und Angehörige**

*>> Wir Morbus-Fabry-Patient\*innen  
sind selten, aber nicht allein. <<*



## DIAGNOSE

## MORBUS FABRY

—

## WAS NUN?

### Ein Ratgeber von Patient\*innen für Patient\*innen und Angehörige

**Die Diagnose Morbus Fabry stellt den Alltag von Betroffenen und Angehörigen auf den Kopf und die Auseinandersetzung mit der Krankheit braucht Zeit. Oftmals bringt die Diagnose aber auch nach einer mehr oder weniger langen Phase mit ungewissen Symptomen und Beschwerden mehr Klarheit und ermöglicht es, sich über die Krankheit und die Behandlungsmöglichkeiten zu informieren.**

Diese Broschüre von Patient\*innen für Patient\*innen soll Betroffenen nach der Diagnose Morbus Fabry helfen, sich mit der Erkrankung auseinanderzusetzen und wichtige Informationen zu finden, ohne sich durch unspezifisches oder veraltetes Material aus dem Internet verunsichern zu lassen. Dabei werden neben allgemeinen Informationen zur Erkrankung auch besondere Lebenslagen (wie z.B. Alltag mit Morbus Fabry, Schwangerschaft) beleuchtet.



» Das Leben ist auch mit  
Morbus Fabry bunt. «

## WAS IST MORBUS FABRY?

**Morbus Fabry wird auch als Fabry-Krankheit, Fabry-Anderson-Krankheit oder Fabry-Syndrom bezeichnet und<sup>1</sup> ...**

- ist eine Stoffwechselkrankheit, genauer eine lysosomale Speicherkrankheit.
- wird durch einen Enzymdefekt verursacht und ist erblich bedingt.
- In der Regel sind Männer stärker betroffen. Allerdings gibt es eine relevante Anzahl von Patientinnen, die ähnlich schwer erkrankt sind, wie die männlichen Patienten.
- ist durch eine Vielzahl an Symptomen gekennzeichnet, die aber nicht bei allen Betroffenen vorkommen müssen und unterschiedlich stark ausgeprägt sein können.
- kann viele verschiedene Organe betreffen (= Multisystem-Erkrankung).
- schreitet in der Regel unbehandelt weiter fort.
- kann mit Hilfe der Enzym-Ersatztherapie und in bestimmten Fällen auch der Chaperon-Therapie wirkungsvoll behandelt werden.

## Was passiert im Körper bei Morbus Fabry?

Betroffene haben eine Mutation in einem bestimmten Abschnitt der Erbinformation, genauer im GLA-Gen. Bei Gesunden wird anhand der Erbinformation in dem Gen ein Enzym gebildet, die Alpha-Galaktosidase A ( $\alpha$ -GalA). Das Enzym wird für den Abbau von Fetten in den Lysosomen, die als Verdauungsorgan der Zellen dienen, benötigt. Ist es nicht funktionsfähig, wie im Falle einer Morbus-Fabry-Erkrankung, sammeln sich bestimmte Fettstoffe (Globotriaosylceramid oder kurz Gb3) in den betroffenen Geweben an. In der Folge kommt es zu chronischen Entzündungen und Organschäden<sup>1,2</sup>.

## Häufigkeit

Morbus Fabry kommt bei nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen vor und zählt somit zu den seltenen Krankheiten<sup>3</sup>. Trotz der Seltenheit der Erkrankung gibt es spezialisierte Fachkliniken für die Betreuung von Morbus-Fabry-Patient\*innen und Selbsthilfeorganisationen, die den Austausch mit anderen Betroffenen ermöglichen.

## Vorgänge im Lysosom gesunder und von Morbus Fabry betroffener Personen

### **LYSOSOM IM GESUNDEN ZUSTAND**

Im Lysosom, in dem Zellbestandteile abgebaut und recycelt werden, können bestimmte Fettstoffe (Lipide) mithilfe eigener Enzyme (2) zur Weiterverarbeitung zerlegt werden (3).

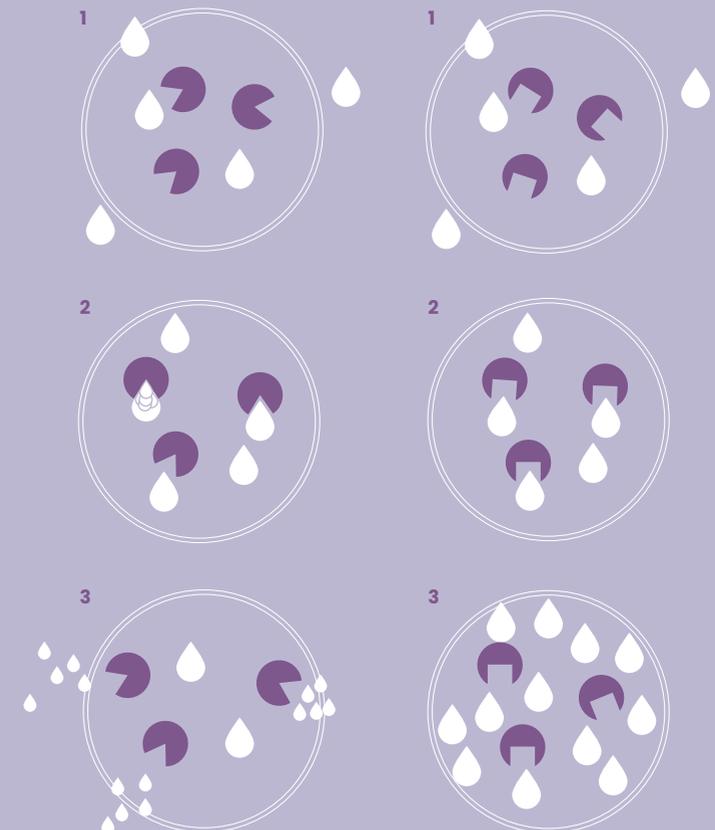
### **LYSOSOM BEI MORBUS FABRY**

Die Enzyme, die für den Abbau bestimmter Fettstoffe zuständig sind, funktionieren nicht (2). Dadurch reichern sich die Fettstoffe in den Lysosomen an (3).

  
Fettstoff  
(Lipid)

  
Körper-  
eigenes  
Enzym

  
Funk-  
tionsloses  
körper-  
eigenes  
Enzym



## Vererbung von Morbus Fabry

**Ein besonderes Thema bei Morbus Fabry ist die Sorge, dass weitere Familienmitglieder, beispielsweise die eigenen Kinder, von der Erkrankung betroffen sein könnten. Im Folgenden wird die Vererbung der Krankheit näher betrachtet und damit die Wahrscheinlichkeit, mit der Morbus Fabry weitere Angehörige betreffen kann.**

Bei Betroffenen trägt das sogenannte GLA-Gen auf dem X-Chromosom (eines der beiden Geschlechtschromosomen X und Y), eine Veränderung der Erbinformation. Männer haben ein X-Chromosom von der Mutter und ein Y-Chromosom vom Vater. Ist das X-Chromosom von der Gen-Mutation betroffen, erkranken diese Männer an Morbus Fabry. Frauen besitzen in ihren Zellen zwei X-Chromosomen, jeweils eines von der Mutter und eines vom Vater. In den Körperzellen wird eines der beiden X-Chromosomen nach dem Zufallsprinzip inaktiviert. In der Regel ist nur eines der beiden X-Chromosomen von der Veränderung bzw. Genmutation betroffen und so hängt die Ausprägung der Erkrankung davon ab, wie häufig das mutierte X-Chromosom aktiv oder inaktiv ist. Daher können Frauen vollständig symptomfrei bleiben oder ebenso starke Symptome aufweisen wie männliche Betroffene<sup>4</sup>.

## Kurz zusammengefasst

**A**

Ist der Vater von Morbus Fabry betroffen, erben alle Töchter (in unterschiedlicher Ausprägung) die Krankheit. Söhne erhalten das X-Chromosom der Mutter und sind nicht betroffen.

**B**

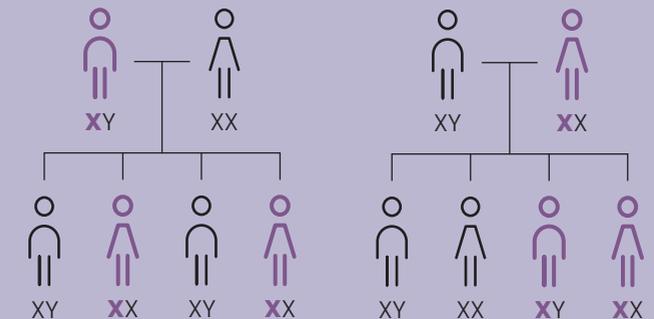
Ist die Mutter von Morbus Fabry betroffen, geht die Erkrankung mit 50%iger Wahrscheinlichkeit auf ihre Söhne und Töchter (in unterschiedlicher Ausprägung) über.

Vererbung von Morbus Fabry bei  
A) einem betroffenen Vater bzw.  
B) einer betroffenen Mutter.

  
Morbus-Fabry-Betroffene

  
Nicht-Betroffene  
xx  
Weibliche Person

xy  
Männliche Person



Da insbesondere bei einer an Morbus Fabry erkrankten Mutter nur mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit eine mögliche Vererbung auf die Kinder berechnet werden kann, spielt die genetische Beratung und Untersuchung von Betroffenen und ihren Angehörigen eine wichtige Rolle. Dies kann z.B. in einem spezialisierten Morbus-Fabry-Zentrum erfolgen.

## Symptomatik

Als Multisystem-Erkrankung kann Morbus Fabry viele unterschiedliche Gewebe und Organe betreffen und mit einer Vielzahl verschiedener Symptome verbunden sein. Klassischerweise treten erste Symptome (Kribbeln, brennende Schmerzen) bereits während der Kindheit (im Alter von 3-10 Jahren) auf, bei Mädchen durchschnittlich etwas später als bei Jungen. Da mit steigendem Alter in der Regel die Schäden an Geweben und Organen zunehmen, können sich die Symptome im Laufe der Zeit verändern und vermehrt auch lebensbedrohliche Komplikationen nach sich ziehen. Morbus Fabry kann auch in einer atypischen Form auftreten und keine oder nur wenige der charakteristischen Symptome des klassischen Morbus Fabry aufweisen. Bei dieser Form ist meist nur ein einzelnes Organsystem betroffen, besonders häufig ist es das Herz<sup>2</sup>.

Die Beschwerden und der Verlauf der Morbus-Fabry-Erkrankung sind von Patient\*in zu Patient\*in unterschiedlich und können sogar innerhalb einer Familie anders sein. Häufig betroffene Körperregionen und typische Symptome sind in der Abbildung rechts gezeigt.

Simone

## Mögliche Symptome

### GEHIRN

- Brennende Schmerzen an den Händen und Füßen
- Ausstrahlen der Schmerzen in andere Körperteile
- Kopfschmerzen
- Gelenkschmerzen
- Schlaganfall

### OHREN

- Hörverlust
- Ohrgeräusche

### LUNGE

- Atemnot
- pfeifende Atemgeräusche

### NIEREN

- Verlust der Nierenfunktion

### VERDAUUNGSTRAKT

- Schmerzen
- Durchfall
- Übelkeit
- Erbrechen

### BLUTGEFÄSSE

- Weiß- oder Blaufärbung der Finger und manchmal der Zehen (Raynaud-Syndrom)

### PERIPHERE NERVEN

- Brennende Schmerzen in Händen und Füßen

### ANDERE SYMPTOME

- Müdigkeit, Lethargie
- Schwellungen, Wassereinlagerungen
- Untergewicht
- Fieber
- Persönlichkeitsveränderungen
- Verwirrtheit
- Schwindel

### AUGEN

- Hornhauttrübung (Cornea verticillata)
- Linsentrübung (Fabry-Katarakt)
- Gefäßanomalien

### HERZ

- Veränderung der Herzmuskelstruktur
- Herzrhythmusstörungen
- Herzklopfen
- Anfallsartige Schmerzen
- Druckgefühl der Brust

### BLASE

- Häufiges Wasserlassen
- Eiweißausscheidung im Urin

### HAUT

- Kleine, dunkelrote Hauterhebungen (Angiokeratome)
- Trockene Haut
- Unfähigkeit zu schwitzen
- Hitzeempfindlichkeit

### BEWEGUNGSAPPARAT

- Unkoordinierter Gang
- Einseitiges Schwächegefühl oder
- einseitige Bewegungsstörung

**Schematische Übersicht der von Morbus Fabry betroffenen Körperregionen und der damit verbundenen Symptome, die aber selten alle gleichzeitig auftreten.**

# MORBUS FABRY IST NICHT HEILBAR, ABER BEHANDELBAR.

## — DIE THERAPIE

**Wesentliche Therapieziele bei Morbus Fabry sind die Linderung von Symptomen und die Verhinderung von bleibenden Schäden an den betroffenen Organen.**

Mithilfe der Enzymersatz-Therapie<sup>2</sup>:

- wird die Ursache der Erkrankung bekämpft (d.h. der Mangel des Enzyms  $\alpha$ -GalA)
- erhalten die Betroffenen künstlich hergestelltes, funktionstüchtiges  $\alpha$ -GalA
- wird eine weitere Ansammlung der Fettstoffe verhindert und bereits abgelagerte Fettstoffe reduziert.



*>> Bei mir spielt Morbus Fabry eine Nebenrolle, die Erkrankung ist nach außen nicht sichtbar! Ich lebe wie alle Nicht-Erkrankten, gehe nur häufiger zu Ärzt\*innen bzw. zur Therapie. <<*

Jessica

Da bei Absetzen der Therapie weiterhin das funktionierende Enzym fehlen würde, muss die Enzymersatz-Therapie ein Leben lang angewendet werden. Sie wird alle 2 Wochen per Infusion verabreicht (Dauer ca. 40 Minuten bis vier Stunden, ab 8 Jahren)<sup>5</sup>.

Über den genauen Therapieablauf und mögliche Nebenwirkungen werden die Patient\*innen von den behandelnden Ärzt\*innen oder den Expert\*innen im Morbus-Fabry-Zentrum aufgeklärt. Hier erhalten Betroffene auch Informationen zu symptomatischen Begleittherapien, die z. B. bei kardiologischen Beschwerden oder bei Schmerzen notwendig sind.

Eine weitere Behandlungsform ist die Chaperon-Therapie, die aber nur bei bestimmten Mutationen infrage kommt. In diesen Fällen wird zwar ein Enzym gebildet, aber es wird nicht richtig gefaltet und gelangt daher nicht an die Stelle in der Zelle, wo es gebraucht wird. Mithilfe der Chaperon-Therapie (in Tablettenform, alle 2 Tage, ab 12 Jahren), die auch lebenslang angewendet werden muss, werden die Faltung und der Transport des Enzyms bewirkt<sup>6,7</sup>

Die hier beschriebenen Therapien entsprechen dem aktuellen Stand der Wissenschaft, wobei stetig an weiteren Therapien geforscht wird. Ob eine der aktuell verfügbaren Therapien infrage kommt, muss für jede\*n Patient\*in einzeln bestimmt werden.



*>> Mein Glücksstein erinnert mich immer daran, dass ich innerhalb der Fabry Patienten eine tolle Freundin gefunden habe.*

*Wir freuen uns immer, wenn wir uns auf den Treffen oder Workshops sehen. <<*



*>> Du kannst mit Morbus Fabry Dein Leben weiterleben und auch weiter Deiner Arbeit nachgehen. <<*

Conny

## LEBEN MIT DER ERKRANKUNG

—

## WO FINDE ICH UNTERSTÜTZUNG?

Eine wertvolle Stütze für Morbus-Fabry-Patient\*innen können die Angehörigen sein. Aber auch bei Ihnen kann die Diagnose eine starke Verunsicherung auslösen. Oftmals stehen Ängste im Raum, wie die Sorge, dass sich das weitere (Zusammen)Leben verändert und gemeinsame Aktivitäten womöglich nicht wie bisher fortgeführt werden können. Daher kann es hilfreich sein, Angehörige früh mit ins Boot zu holen, schließlich kann die Diagnose sowohl auseinanderbringen als auch zusammenschweißen.

**Können Angehörige nicht die Unterstützung geben, die Betroffene benötigen, stehen auch außerhalb der Familie unterstützende Maßnahmen zur Verfügung:**

## Selbsthilfegruppen

In Selbsthilfegruppen wie der MFSH (Morbus Fabry Selbsthilfegruppe) können sich Morbus-Fabry-Patient\*innen untereinander austauschen und an regionalen Vor-Ort-Treffen oder regelmäßig angebotenen Online-Treffen teilnehmen. Die Homepage der MFSH stellt außerdem weitere Informationen, einen aktuellen Überblick über spezialisierte Morbus-Fabry-Zentren und nützliche Tipps und Adressen für weiterführende Angebote aber auch aktuelle Termine für Patient\*innenveranstaltungen bereit [www.fabry-shg.org/](http://www.fabry-shg.org/).

Auch in anderen Ländern sind Selbsthilfegruppen zu finden, wie zum Beispiel in Österreich [www.morbus-fabry.eu](http://www.morbus-fabry.eu) oder in der Schweiz [www.fabrysuisse.ch](http://www.fabrysuisse.ch).

## Psychologische Unterstützung

Obwohl Morbus Fabry keine psychologische oder psychosomatische Erkrankung ist, kann eine psychologische Begleitung die Unterstützung bieten, die Betroffene einer chronischen, nicht heilbaren Erkrankung wie Morbus Fabry bei der Bewältigung brauchen.

Auch in spezialisierten Zentren werden Angebote zur psychologischen Unterstützung für Betroffene und/oder Angehörige gemacht, die eine sinnvolle Ergänzung zur Therapie sein können.

## Morbus-Fabry-Patient\*innenwebsites

Neben Selbsthilfegruppen und Informationsmaterial der behandelnden Zentren können Morbus-Fabry-Patient\*innen Informationen zur Erkrankung und dem Umgang damit auf speziellen Patient\*innenwebsites (z. B. [morbus-fabry.chiesirarediseases.de](http://morbus-fabry.chiesirarediseases.de)) erhalten. Die Informationen sind wissenschaftlich fundiert und in patient\*innengerechter Sprache aufbereitet. Hier können sich Betroffene mit dem Wunsch nach detaillierten und übersichtlichen Informationen rund um die Uhr und im eigenen Tempo über Morbus Fabry informieren und erhalten Tipps, weiterführende Literatur und nützliche Adressen.

*»Mein Partner begleitet mich zu Patient\*innentreffen, weil er gerne auf dem gleichen Stand sein möchte, wie ich.«*



Daniela  
mit Partner



*>> Man kann unter Therapie  
ein (fast) normales Leben führen. <<*

Conny  
Daniela

## Anpassungen des Lebensstils

**Mithilfe einfacher Maßnahmen im Alltag können Morbus-Fabry-Patient\*innen einen positiven Einfluss auf die Krankheit und ihr Wohlbefinden nehmen<sup>4,5</sup>:**

- Vermeidung von körperlicher Überanstrengung, Stress, Ermüdung, hohen Temperaturen und ausreichendes Trinken kann Schmerzepisoden vorbeugen.
- Kleinere, häufigere Mahlzeiten und eine ballaststoffreiche Ernährung können Beschwerden des Verdauungstraktes lindern.
- Eine salz- und eiweißarme Ernährung kann die Nierenfunktion unterstützen.
- Zur Vorbeugung von Lungen- und Herzerkrankungen ist es ratsam, nicht zu rauchen.

Eine individuelle Ernährungsberatung kann daher zur Therapieunterstützung sinnvoll sein.

# SPEZIELLE LEBENSBEREICHE UND PATIENT\*INNENGRUPPEN

## Kinder/Jugendliche

**Auch wenn Morbus Fabry von einer Generation auf die nächste vererbt wird, so können sich die Symptome der Kinder von denen der Eltern deutlich unterscheiden.**

Die Kinder können sowohl stärker als auch schwächer von der Erkrankung betroffen sein (insbesondere bei Mädchen aufgrund der zufälligen Inaktivierung des gesunden oder des betroffenen X-Chromosoms). Auch die Art der Symptome bzw. der betroffenen Körperstellen und Organe kann sich unterscheiden. Daher ist es wichtig, trotz gleicher Mutation auf die unterschiedlichen Beschwerden und Bedürfnisse der betroffenen Kinder und Jugendlichen einzugehen und die Erkrankung individuell zu betrachten. Häufig werden die ersten Anzeichen der Erkrankung (Kribbeln, brennende Schmerzen in Händen, Füßen, Armen und Beine) falsch eingeschätzt und als Wachstumsschmerzen angesehen. Im weiteren Verlauf können sich die anfänglichen Beschwerden verändern.

Simone

Da insbesondere Jugendliche parallel mit der Pubertät beschäftigt sind, ist es sinnvoll, Veränderungen bzw. Verschlechterungen der Symptomatik im Auge zu behalten.

Es kann hilfreich sein, im Kindergarten, der Schule oder im Sportverein über die Erkrankung aufzuklären, da betroffene Kinder und Jugendliche je nach Beschwerden nicht oder nicht regelmäßig an allen Aktivitäten teilnehmen können oder aber zu Unrecht davon ausgeschlossen werden (z. B. werden Kinder mit Reizdarmsymptomatik häufig mit Viruserkrankten gleichgesetzt und müssen dann länger als erforderlich fernbleiben).





*>> Frauen mit Morbus Fabry können mitunter in der Schwangerschaft Probleme haben. Zum Beispiel zu viel Fruchtwasser oder Schwangerschaftsdiabetes. Man fragt sich dann, ob das von der Krankheit kommt. <<*

### **Schwangerschaft und Stillzeit**

Neben der Sorge, die Morbus-Fabry-Erkrankung auf die Kinder zu übertragen, kann eine Schwangerschaft für Betroffene noch weitere Herausforderungen mit sich bringen. So sollen die zugelassenen Morbus-Fabry-Therapien während Schwangerschaft und Stillzeit pausiert werden<sup>7</sup>, was ein Fortschreiten der Erkrankung bedeuten kann. Es ist daher ratsam, möglichst schon vor einer Schwangerschaft oder sobald eine Schwangerschaft bemerkt wird, mit dem behandelnden Arzt/der behandelnden Ärztin bzw. dem Morbus-Fabry-Zentrum über das weitere Vorgehen zu sprechen. Aber auch Patient\*innen, die wegen der Erkrankung keine Kinder möchten, sollten sich zur Schwangerschaftsverhütung beraten lassen.

## Ältere Patient\*innen

Im Alter kommen wie bei jedem Menschen auch bei Morbus-Fabry-Patient\*innen mit der Zeit Komorbiditäten – also andere Erkrankungen wie z. B. Diabetes mellitus, Herz- oder Nierenerkrankungen – hinzu. Da auch diese Komorbiditäten häufig mit Medikamenten behandelt werden müssen, ist es wichtig, den behandelnden Arzt bzw. die behandelnde Ärztin oder das Morbus-Fabry-Zentrum über weitere Medikamente zu informieren, um den bestmöglichen Nutzen der Therapien bei möglichst geringen Nebenwirkungen zu erhalten.

## CHECKLISTE

—

## FÜR DEN BESUCH BEIM ARZT/BEI DER ÄRZTIN

- ▣ Welche Unterlagen/Untersuchungsergebnisse möchte ich mitnehmen bzw. besprechen?
- ▣ Wann hatte ich erstmals Morbus-Fabry-Symptome (z.B. in der Kindheit)? Wie haben sich die Symptome im Verlauf verändert/verstärkt?
- ▣ Welche Symptome habe ich zurzeit/hatte ich? Habe ich Veränderungen bemerkt?
- ▣ Welche Medikamente nehme ich aktuell (auch für Begleiterkrankungen)?
- ▣ Welche Beschwerden/Sorgen belasten mich aktuell am meisten?

## INHALT

### DIAGNOSE MORBUS FABRY – WAS NUN? 3

#### WAS IST MORBUS FABRY? 5

#### Was passiert im Körper bei Morbus Fabry? 6

#### Häufigkeit 6

#### Vererbung von Morbus Fabry 8

#### Symptomatik 10

### MORBUS FABRY IST NICHT HEILBAR, ABER BEHANDELBAR. – DIE THERAPIE 15

### LEBEN MIT DER ERKRANKUNG – WO FINDE ICH UNTERSTÜTZUNG? 17

#### Selbsthilfegruppen 18

#### Psychologische Unterstützung 18

#### Morbus-Fabry-Patient\*innenwebsites 19

#### Anpassungen des Lebensstils 21

### SPEZIELLE LEBENSBEREICHE UND PATIENT\*INNENGRUPPEN 22

#### Kinder/Jugendliche 22

#### Schwangerschaft und Stillzeit 25

#### Ältere 26

### CHECKLISTE – FÜR DEN BESUCH BEIM ARZT/BEI DER ÄRZTIN 27



#### Quellenverzeichnis

**1** Mehta, A. and D.A. Hughes, Fabry Disease, in GeneReviews((R)), M.P. Adam, et al., Editors. 1993-2002 [Updated 2022]; Seattle (WA). **2** Germain, D.P., Fabry disease. Orphanet J Rare Dis, 2010. 5: p. 30. **3** Bundesgesundheitsministerium. Seltene Erkrankungen. 2022. <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>, abgerufen am: 28.09.2022. **4** Ortiz, A., et al., Fabry disease revisited: Management and treatment recommendations for adult patients. Mol Genet Metab, 2018. 123(4): p. 416-427. **5** Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. Morbus Fabry Broschüre. <https://fabry-shg.org/informationmaterial-eigenes/>, abgerufen am: 28.09.2022. **6** Parenti, G., G. Andria, and K.J. Valenzano, Pharmacological Chaperone Therapy: Preclinical Development, Clinical Translation, and Prospects for the Treatment of Lysosomal Storage Disorders. Mol Ther, 2015. 23(7): p. 1138-1148. **7** Rote Liste, Arzneimittelverzeichnis für Deutschland (einschließlich EU-Zulassungen und bestimmter Medizinprodukte) 2022 Rote Liste Service GmbH (Verlag); ISBN: 978-3-946057-84-0. 2023.