

Information für Patienten

Morbus Fabry

DIE KRANKHEIT VERSTEHEN

Mit Checkliste zum Rausnehmen!

Liebe Leserin, lieber Leser,

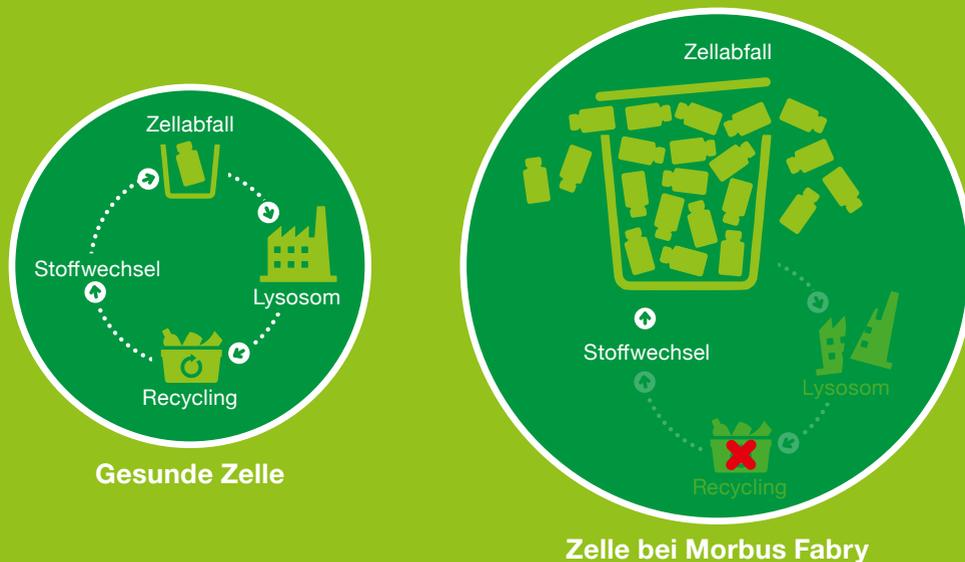
die Diagnose „Morbus Fabry“ erleben Betroffene oft als großen Einschnitt in ihr Leben. Mit der Antwort auf die Frage, woran sie erkrankt sind, tauchen neue Fragen und Unsicherheiten auf: Was macht die Krankheit mit mir? Welche Möglichkeiten zur Behandlung gibt es? Kann ich die Krankheit vererben?

Ihr Arzt hat Ihnen sicher einige Zusammenhänge erklärt und Sie über Behandlungsmöglichkeiten informiert. Damit Sie zu Hause die wichtigsten Informationen noch einmal nachlesen können, haben wir einige Eckdaten für Sie in dieser Broschüre zusammengetragen.

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.

Lysosomen sind wichtige Systeme in einer Zelle. Bei den lysosomalen Speicherkrankheiten funktionieren diese fehlerhaft oder unzureichend. Dadurch werden bestimmte Stoffe nicht abgebaut, die sich in den Zellen im Körper anhäufen. Das kann zu ganz unterschiedlichen Problemen führen.



Für die Behandlung des Morbus Fabry stehen verschiedene Therapieoptionen zur Verfügung.

Lysosomen – die „Recyclinganlagen“ 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.
.....

Die Zelle – die kleinste lebende Einheit aller Organismen

Der menschliche Körper besteht aus Milliarden von Zellen. Jede Zelle stellt ein eigenständiges System dar. Sie ist in der Lage, Nährstoffe aufzunehmen und die darin gebundene Energie durch Stoffwechsel nutzbar zu machen. Den Aufbau einer Zelle kann man sich vorstellen wie bei einem Pfirsich.

- Im Inneren befindet sich der **Kern**. Darin liegen alle Informationen und Pläne über Aufbau und Aufgabe der Zelle.
- Um den Zellkern herum befindet sich das **Zellplasma** wie das Fruchtfleisch des Pfirsichs. Zellplasma besteht zum größten Teil aus Wasser und vielen darin gelösten Substanzen wie Zucker und Nährstoffe.
- Das Zellplasma enthält die **Zellorganellen**, kleine abgeschlossene Funktionseinheiten der Zelle.
- Nach außen wird das Zellplasma durch die **Zellmembran** begrenzt. Sie ist mit der Pfirsichhaut vergleichbar.

WAS IST DIE URSACHE FÜR DIE ERKRANKUNG?

Morbus Fabry basiert auf einer Veränderung auf dem X-Chromosom. Die Chromosomen sind die Träger unserer Erbanlagen, den Genen. 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 Art der Mutation entscheidet darüber, wann welche Symptome wie stark auftreten. Daher ist es bei Patienten mit Morbus Fabry wichtig, herauszufinden, welche Mutation vorliegt.

Krankheitshäufigkeit
in Deutschland



ca. 1.000*



ca. 2.000*

*Bezogen auf 81 Mio. Einwohner



Frauen entwickeln sehr oft die typischen Symptome der Erkrankung um 5 bis 10 Jahre später als **Männer**.

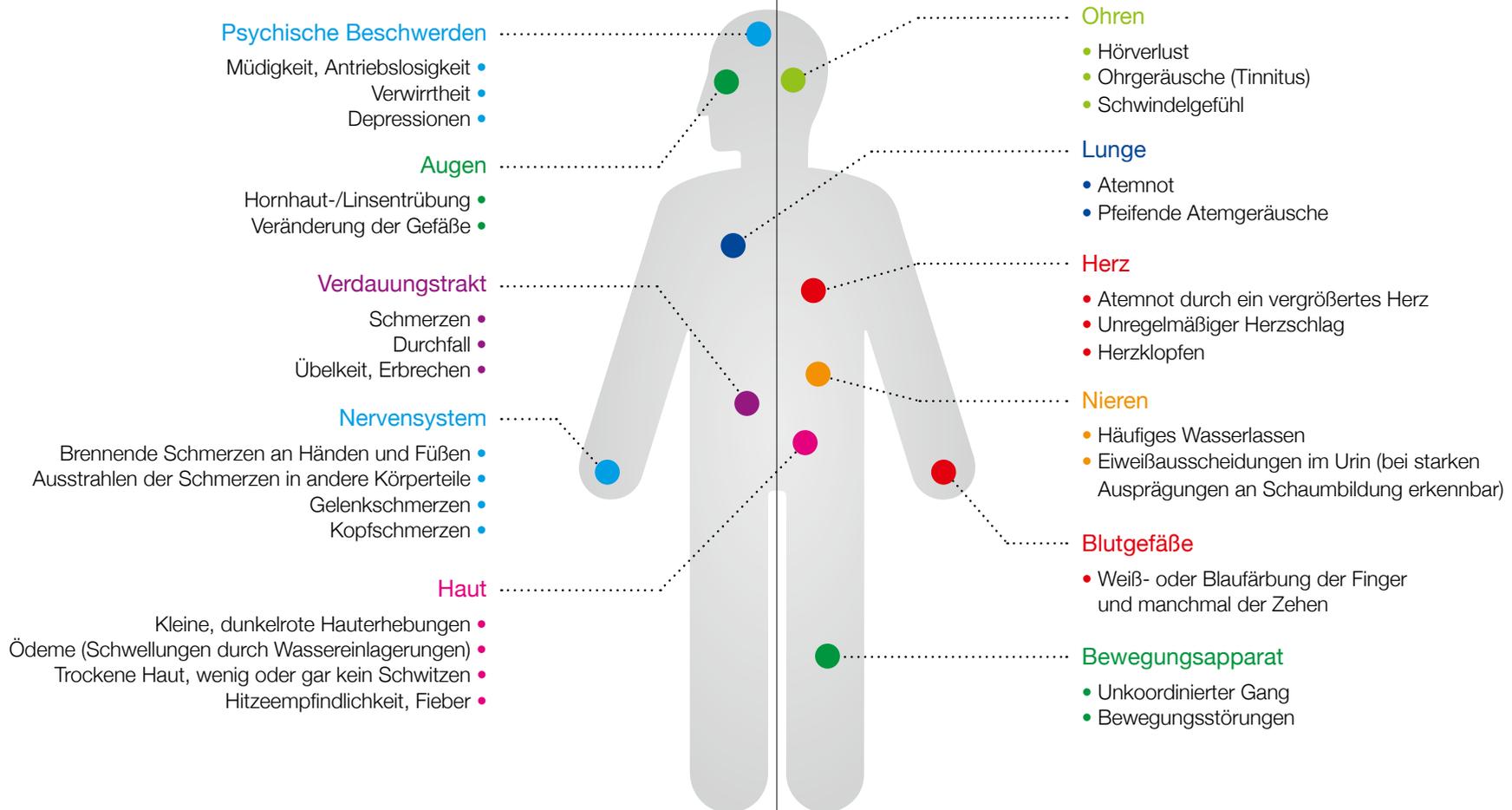
Bei unbehandelten Patienten ist die Lebenserwartung verkürzt: bei **Männern** um etwa 20 Jahre und bei **Frauen** um etwa 15 Jahre.

SYMPTOME

Da überall im Körper die Lysosomen in ihrer Funktion gestört sein können, kann 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. Auch der Verlauf und Schweregrad der Krankheit ist bei jedem Menschen anders. Deshalb ist Morbus Fabry sehr schwer zu diagnostizieren.



Symptome sollten behandelt werden, da lebenswichtige Organe geschädigt werden könnten. Dies kann zu schweren, manchmal sogar lebensbedrohlichen Komplikationen führen.



WIE WIRD MORBUS FABRY DIAGNOSTIZIERT

Morbus Fabry ist wie ein Chamäleon. Er versteckt sich gerne, wechselt seine Gestalt und wird selten sofort erkannt. Fabry-Patienten leiden an vielfältigen Symptomen. Das Krankheitsbild erschließt sich meist erst, wenn die Symptome im Zusammenhang betrachtet werden. Eine frühe Diagnose ist jedoch wichtig.

! Je früher Morbus Fabry erkannt und mit der Therapie begonnen wird, desto eher können Folgeschäden vermieden oder verzögert werden.

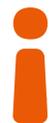
Viele Patienten haben eine lange Odyssee von Arzt zu Arzt hinter sich, denn obwohl die ersten Symptome häufig bereits im Kindes- und Jugendalter auftauchen, dauert es oft Jahre, bis Morbus Fabry diagnostiziert wird.

Die Diagnose stellt in der Regel ein Facharzt. Neben der Besprechung der möglichen Symptome und der Familiengeschichte ist dafür auch eine Blutuntersuchung nötig. Da Morbus Fabry durch eine Veränderung des X-Chromosoms verursacht wird, unterscheidet sich der Diagnoseprozess bei Männern und Frauen.

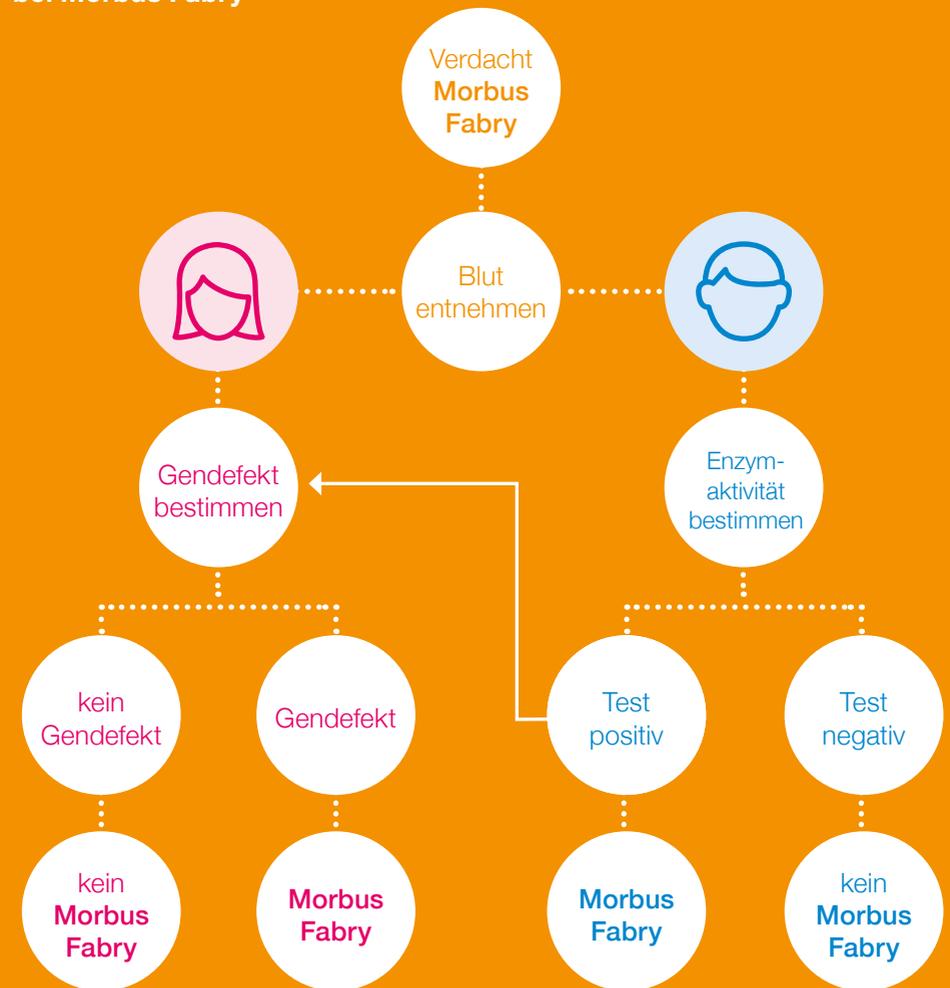
Fehldiagnosen sind häufig:

25%

der Patienten aus der Fabry-Langzeitbeobachtung wurden zunächst falsch diagnostiziert.



Der Diagnoseprozess bei Morbus Fabry



Was passiert nach der Diagnose?

Wurde Morbus Fabry diagnostiziert, schließen sich meist weitere Maßnahmen an. Zunächst erfolgt eine genetische Beratung und es wird ein personalisierter Therapieplan erstellt. Da Morbus Fabry vererbt werden kann, empfiehlt es sich, die Familiengeschichte zu dokumentieren und Familienmitglieder auf Morbus Fabry zu testen.

DIE VERERBUNG VON MORBUS FABRY

Für jeden Menschen gibt es einen bestimmten Bauplan, der über seine Gene festgelegt ist. Diese sind auf Trägern, den sogenannten Chromosomen, gespeichert. Jeder Mensch hat 23 Chromosomen-Paare, also 46 Chromosomen. 22 dieser Paare sind die Körperchromosomen. Sie enthalten die Gene, die körperliche Merkmale bestimmen wie die Augenfarbe, Haarfarbe, Körpergröße usw. Das 23. Chromosomenpaar bestimmt unter anderem das Geschlecht. Frauen haben zwei X-Chromosomen, Männer ein X- und ein Y-Chromosom.



Eine Stammbaumanalyse unterstützt dabei, Familienmitglieder zu identifizieren, die bisher unerkannt an Morbus Fabry erkrankt sind. Die Behandlung kann möglichen Komplikationen vorbeugen, die durch die Erkrankung bzw. ihre Symptome verursacht werden können.

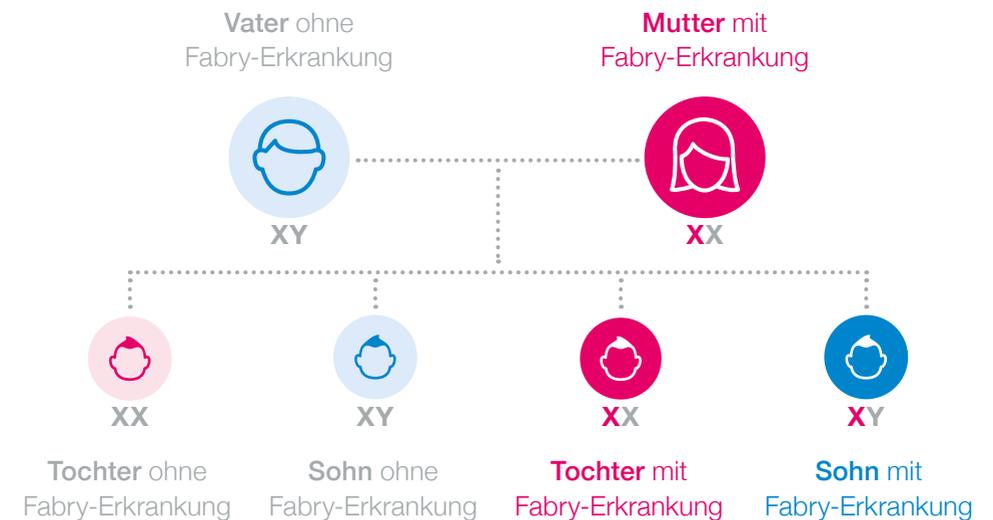
Morbus Fabry kommt durch eine Veränderung auf dem X-Chromosom zustande. Dadurch kann die Krankheit vom erkrankten Vater oder der erkrankten Mutter an die Kinder vererbt werden.



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



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



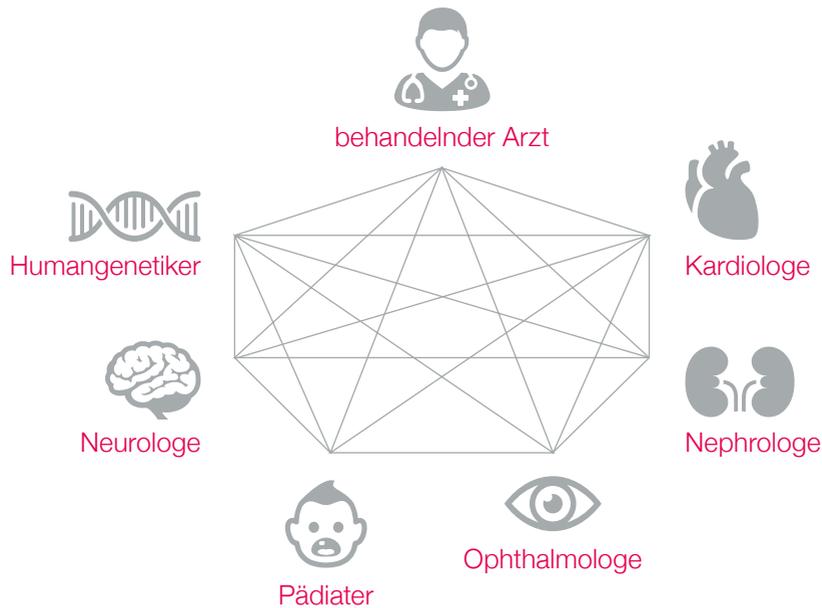
WIE WIRD MORBUS FABRY BEHANDELT?

Es gibt verschiedene Behandlungsmöglichkeiten für Morbus Fabry.

- Bei der Enzymersatztherapie (EET) wird das fehlende Enzym über eine Infusion in die Vene verabreicht.
- Bei der Chaperon-Therapie binden kleine Moleküle an das defekte Enzym, wodurch es stabilisiert wird.

Spezialisierte Ärzte für Morbus Fabry

Patienten mit Morbus Fabry werden am besten von einem interdisziplinären (d. h. fachübergreifenden) Team von Fabry-Spezialisten betreut. Da Morbus Fabry viele verschiedene Organe betreffen kann, sind unterschiedliche Ärzte an der Behandlung der Symptome beteiligt.



Patienten mit Morbus Fabry sollten sich mindestens ein- bis zweimal im Jahr in einem Fabry-Zentrum vorstellen, um den Krankheits- und Therapieverlauf mit dem Arzt zu besprechen.

MORBUS FABRY KOMPAKT

Ursache

- Angeborene Speicherkrankheit
- Mangel eines spezifischen Enzyms in den 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
- Internationales Netzwerk zu Morbus Fabry
www.fabrynetwork.org
- Fabry-Zentren Deutschland:
<https://fabry-shg.org/umkreissuche>

Wenden Sie sich bei Fragen bitte an Ihren Arzt.

Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG
Potsdamer Straße 125
10783 Berlin

Bitte scannen:



IHRE TERMINE BEIM FACHARZT

Selbst wenn Sie sich fit fühlen, sollten Sie sich mindestens einmal im Jahr untersuchen lassen. Vereinbaren Sie mit Ihrem Arzt individuelle Kontrolluntersuchungen. Da Morbus Fabry verschiedene Organe betreffen kann, sollten Sie entsprechende Fachärzte aufsuchen.

Untersuchungen	halbjährlich	jährlich	bei Bedarf	Facharzt	Datum	Facharzt	Datum
Ohren		x	x				
Lunge		x	x				
Nieren	x	x	x				
Verdauungs- trakt		x	x				
Blutgefäße		x	x				
Bewegungs- apparat		x	x				
Haut		x	x				
Nerven- system		x	x				
Augen		x	x				
Herz		x	x				
Psychische Beschwerden		x	x				

Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG, Potsdamer Straße 125, 10783 Berlin | EXA/DE/FAB/0104_REPAWME00079_08/2022

CHECKLISTE



Die Symptome von Morbus Fabry unterscheiden sich von Patient zu Patient, häufig sogar innerhalb der Familie. Um Ihren Krankheitsverlauf zu beurteilen und nächste Schritte planen zu können, sind regelmäßige Kontrolluntersuchungen wichtig. Dafür ist es hilfreich, wenn Sie Ihre Beschwerden und sonstige Symptome aufschreiben. Mit der Checkliste können Sie sich auf Ihren nächsten Arztbesuch vorbereiten.

Ihre Symptome	Ihre Notizen
Ohren <ul style="list-style-type: none"> • Hörverlust • Ohrgeräusche (Tinnitus) • Schwindelgefühl 	
Lunge <ul style="list-style-type: none"> • Atemnot • Pfeifende Atemgeräusche 	
Nieren <ul style="list-style-type: none"> • Häufiges Wasserlassen • Schaumbildung im Urin durch starke Eiweißausscheidung 	
Verdauungstrakt <ul style="list-style-type: none"> • Schmerzen • Durchfall • Übelkeit, Erbrechen 	
Blutgefäße <ul style="list-style-type: none"> • Weiß- oder Blaufärbung der Finger und manchmal der Zehen 	

Ihre Symptome	Ihre Notizen
Bewegungsapparat <ul style="list-style-type: none"> • Unkoordinierter Gang • Bewegungsstörungen 	
Haut <ul style="list-style-type: none"> • Kleine, dunkelrote Hauterhebungen • Ödeme (Schwellungen durch Wassereinlagerungen) • Trockene Haut, wenig oder gar kein Schwitzen • Hitzeempfindlichkeit, Fieber 	
Nervensystem <ul style="list-style-type: none"> • Brennende Schmerzen an Händen und Füßen • Ausstrahlen der Schmerzen in andere Körperteile • Gelenkschmerzen • Kopfschmerzen 	
Augen <ul style="list-style-type: none"> • Hornhaut-/Linsentrübung • Veränderung der Gefäße 	
Herz <ul style="list-style-type: none"> • Atemnot durch ein vergrößertes Herz • Unregelmäßiger Herzschlag • Herzklopfen 	
Psychische Beschwerden <ul style="list-style-type: none"> • Müdigkeit, Antriebslosigkeit • Verwirrtheit • Depressionen 	