



AUFFÄLLIG UNAUFFÄLLIG

Morbus Fabry
tarnt sich durch Vielfalt

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

- Informationen zu Morbus Fabry, fabry-wissen.de
- Internationales Netzwerk zu Morbus Fabry, fabrynetwork.org
- Fabry-Zentren Deutschland, fabry-selbsthilfegruppe.de/fabry-zentren

Wenden Sie sich bei Fragen bitte an Ihren Arzt.

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

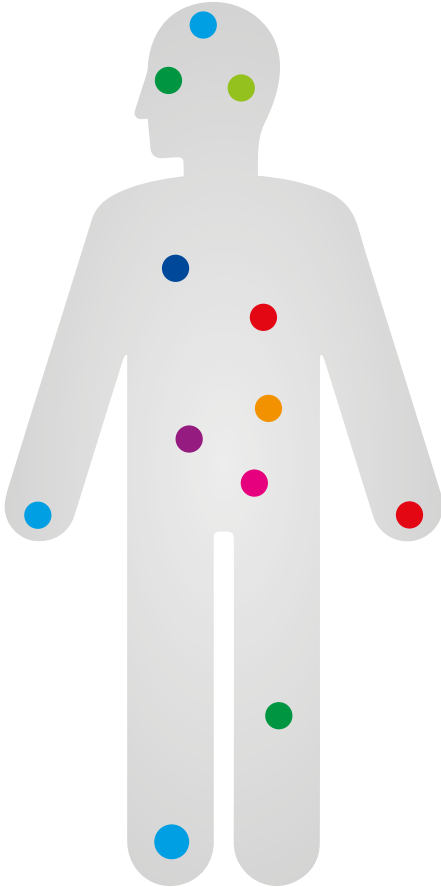
Diagnose

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

Therapieoptionen

- Enzyersatztherapie (Infusion)
- Chaperon-Therapie (Kapseln)

SYMPTOME DES MORBUS FABRY



Gehirn

- Schlaganfall

Psychische Beschwerden

- Müdigkeit, Antriebslosigkeit
- Verwirrtheit
- Depressionen

Nervensystem

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

Augen

- Hornhaut-/Linsentrübung
- Veränderung der Gefäße

Bewegungsapparat

- Unkoordinierter Gang
- Bewegungsstörungen

Ohren

- Hörverlust
- Ohrgeräusche (Tinnitus)
- Schwindelgefühl

Lunge

- Atemnot
- Pfeifende Atemgeräusche

Herz

- Atemnot durch ein vergrößertes Herz
- Unregelmäßiger Herzschlag
- Herzklopfen

Nieren

- Häufiges Wasserlassen
- Eiweißausscheidungen im Urin (bei starken Ausprägungen an Schaumbildung erkennbar)

Verdauungstrakt

- Schmerzen
- Durchfall
- Übelkeit, Erbrechen

Blutgefäße

- Weiß- oder Blaufärbung der Finger und manchmal der Zehen

Haut

- Kleine, dunkelrote Hauterhebungen
- Ödeme (Schwellungen durch Wassereinlagerungen)
- Trockene Haut, wenig oder gar kein Schwitzen
- Hitzeempfindlichkeit, Fieber

