



Fortbildungsperiodikum für Klinik und Praxis

Editorial

1/2017

Morbus Fabry

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

die Fibromyalgie nennt man auch das „Koryphäen-Killer-Syndrom“. Gleiches könnte man auch auf den Morbus Fabry anwenden. Das Krankheitsbild ist eine diagnostische Herausforderung für jeden Arzt.

Die Kasuistiken zeigen in dieser Ausgabe auf drastische Art den leider oft typischen Ablauf: Der leidende Patient irrt von Arzt zu Arzt, bis endlich die Diagnose gestellt wird.

Das Syndrom befällt viele Organe, entsprechend ist auch die Symptomatik. Lesen Sie auch über die Epidemiologie und die Pathophysiologie. Die Niere ist als Organ mit beteiligt. Die Fabry-Nephropathie wird in dieser Ausgabe beschrieben.

Die Experten widmen sich den Möglichkeiten der Behandlung von Fabry-Patienten. Dabei wird auch auf die Indikationen und Empfehlungen sowie die möglichen Probleme hingewiesen. Zudem wird auf die Studienlage hinsichtlich zukünftiger Therapieansätze eingegangen.

Beantworten Sie die Fragen unter www.nefro-cme.de und erwerben Sie ihre Teilnahmebescheinigung an dieser CME-Fortbildung.

Viel Freude beim Lesen – und Punkten, Ihr

Dr. med. Peter Kohler



Inhaltsverzeichnis

NEFROfact	
Morbus Fabry.....	1 – 6
NEFRObasic	
Fallvorstellung und Berichte von M. Fabry-Patienten.....	6 – 9
NEFROstar	
Migalastad als neues Prinzip der Behandlung des Morbus Fabry?.....	9 – 11
Agalsidase alfa und Agalsidase beta.....	11 – 12

Bei dem Krankheitsbild des Morbus (Anderson-)Fabry handelt es sich um eine **lysosomale Speicherkrankheit**. Sie wurde erstmals 1898 durch den Dermatologen Johannes Fabry sowie dem englischen Anatom William Anderson veröffentlicht. Die Erkrankung wird X-chromosomal vererbt. Das wichtigste Kennzeichen des Leidens ist ein Mangel des Enzyms α -Galaktosidase A (AGLA). In der Folge kommt es zur Akkumulation des Sphingolipids Globotriaosylzeramid (Gb3) in zahlreichen Organen des Körpers (Abb. 1). Die Patienten werden sowohl mit Einzelsymptomen wie Schmerzen oder zerebrovaskulären Störungen vorstellig, als auch mit einem Symptomenkomplex von meist unterschiedlich stark ausgeprägten Symptomen.

Hierzu gehören v. a.:

- Schmerzen (Akroparästhesien).
- Schweißsekretionsstörungen.
- Herzrhythmusstörungen.
- Dyspnoe.
- gastrointestinale Beschwerden und
- Hörminderung.

Zu den wichtigsten klinischen Befunden zählen:

- Nephropathie.
- Kardiomyopathie.
- Schlaganfall und
- Angiokeratome.

Unbehandelt führt der M. Fabry zu einer massiven Beeinträchtigung der Lebensqualität und zu einer erheblichen Reduktion der Lebenserwartung bei den betroffenen Patienten.

Hauptursachen für die erhöhte Morbidität und Mortalität sind re-

Betroffene Organe

Hörminderung, Cornea verticillata

Herzrhythmusstörungen, LVH

Diarrhoe, Krämpfe

Fröhe Schlaganfälle

Obstruktive & restriktive Atemwegserkrankung

Niereninsuffizienz, Dialyse

Angiokeratome