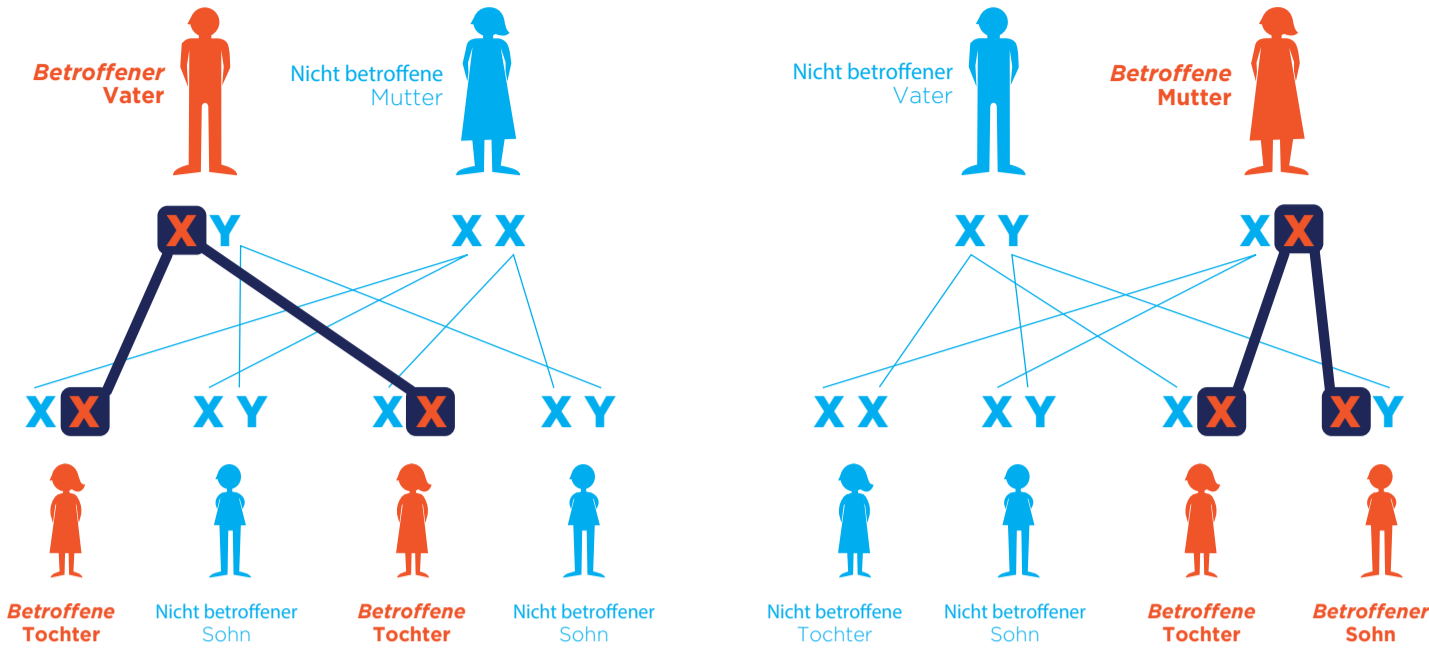


Wie wirkt sich Morbus Fabry auf Familien aus?

Morbus Fabry ist eine X-chromosomale Erkrankung. Sie wird durch eine Mutation in einem Gen auf dem X-Chromosom verursacht und kann von beiden Elternteilen vererbt werden.



WIE VÄTER MORBUS FABRY WEITERGEBEN

Männer haben ein X-Chromosom und ein Y-Chromosom. Frauen haben zwei X-Chromosome. Ein Vater mit Morbus Fabry gibt die Mutation an alle seine Töchter weiter, da die Töchter das einzige X-Chromosom des Vaters erben. Ein betroffener Vater gibt die Mutation nie an seine Söhne weiter, da Söhne von ihren Vätern ein Y-Chromosom erben.

WIE MÜTTER MORBUS FABRY WEITERGEBEN

Bei einer Mutter, die die Mutation auf einem ihrer beiden X-Chromosomen trägt, beträgt die Wahrscheinlichkeit, die Krankheit an ihre Kinder weiterzugeben, jeweils 50 %. Da Männer nur ein X-Chromosom haben, entwickeln sie Morbus Fabry, wenn sie die Mutation erben. Bei betroffenen Töchtern tritt die α -Galaktosidase A-Mutation wahllos in einigen Zellen auf, während andere Zellen nicht betroffen sind. Töchter haben daher weniger schwerwiegende oder vielschichtiger Symptome als Söhne.

Was bedeuten diese Wörter?

Glossar wichtiger Begriffe in Bezug auf Morbus Fabry

- **Chromosomen**
Strukturen, die DNS und den genetischen Code einer Person enthalten
- **De-novo Mutation**
Eine Veränderung in einem Gen, die nicht erblich bedingt ist, sondern zum ersten Mal auftritt
- **DNS**
Grundlegende Einheit, die die Übermittlung genetischer Informationen von einer Generation zur nächsten ermöglicht und Anweisungen (bzw. einen Code) für die Herstellung von Proteinen und Enzymen enthält
- **Enzym**
Eine besondere Art der Proteine, die Reaktionen beschleunigt, die innerhalb einer Zelle stattfinden
- **Lysosom**
Spezialisierte, mit Flüssigkeit gefüllte Bläschen in den Zellen, die Enzyme enthalten
- **Lysosomale Speicherkrankheit (LSK)**
Eine Gruppe von über 50 Erkrankungen, die durch die Ansammlung von Abbauprodukten in den Lysosomen verursacht werden
- **Mutation**
Ein dauerhafter Fehler im DNS-Code
- **X-chromosomale Erkrankung**
Geerbte Erkrankung, die durch Mutation in einem Gen auf dem X-Chromosom verursacht wird
- **Zelle**
Grundbaustein aller Lebewesen

Warum sind Mutationen von Bedeutung?

800

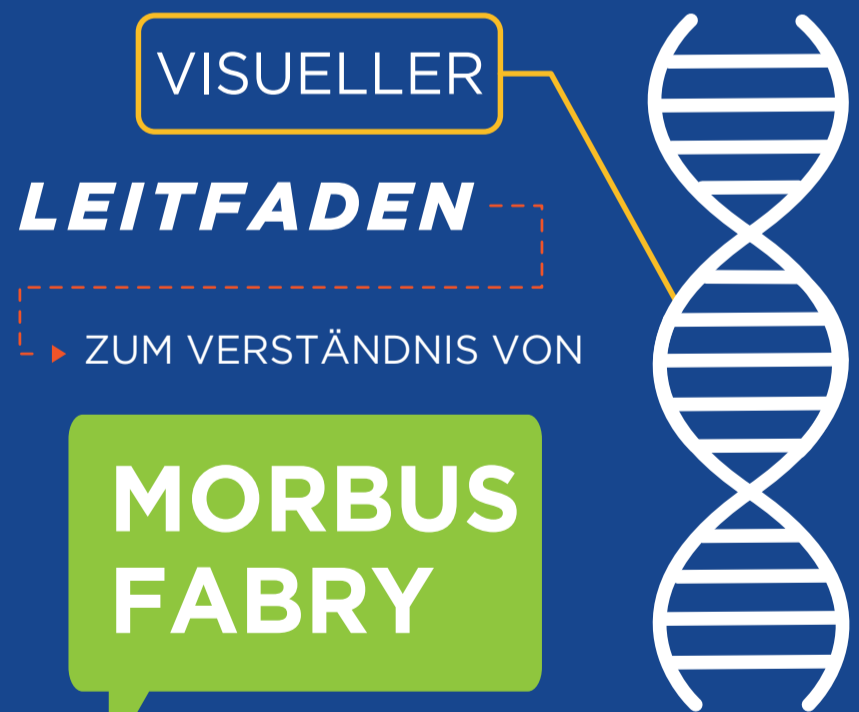
Es wurden mindestens 800 verschiedene Genmutationen festgestellt, die Morbus Fabry verursachen können



Die Art der Mutation kann beeinflussen, **wann** Symptome auftreten, **welche Art** von Symptomen auftritt und **wie schlimm** die Symptome sind oder werden



Es ist wichtig für Personen oder Familien mit Morbus Fabry, herauszufinden, **welche Mutation** bei ihnen vorliegt



WISSENSWERTES FÜR PERSONEN MIT MORBUS FABRY UND DEREN ANGEHÖRIGE

Aufschlüsselung von Morbus Fabry: Fakten über die Erkrankung

Morbus Fabry ist eine seltene, progressive genetische Erkrankung, die 1 von 40.000 bis 60.000 Männern betrifft, wobei das Auftreten noch häufiger sein könnte



Eine Erkrankung, die als *lysosomale Speicherkrankheit* bzw. LSK bezeichnet wird



Bei Personen mit LSK ist die Produktion bestimmter lysosomaler Enzyme erschwert



Das betroffene Enzym bei Morbus Fabry wird als α -Galaktosidase A oder einfach α -Gal A bezeichnet



Normalerweise baut α -Gal A in der Zelle Substanzen ab, die als Globotriaosylceramid (GL-3) und Plasma-Globotriaosylsphingosin (lyso-Gb3) bezeichnet werden



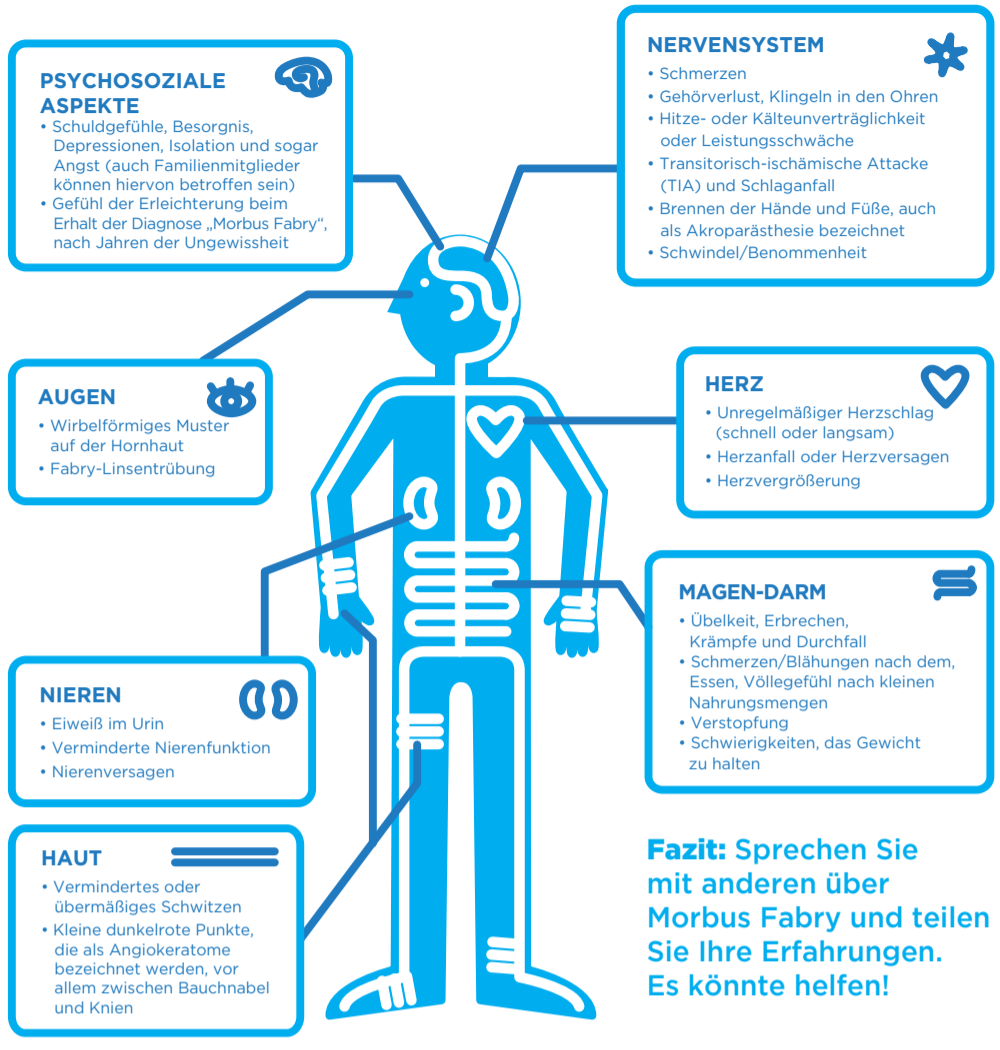
Bei Personen mit Morbus Fabry baut α -Gal A GL-3 nicht ab. Stattdessen sammelt sich GL-3 vor allem in Zellen an, die Blutgefäße auskleiden



Diese Ansammlungen schädigen Gewebe und Organe und führen zu den Symptomen von Morbus Fabry

Wie wirkt sich Morbus Fabry auf den Körper aus?

Morbus Fabry wirkt sich von Person zu Person unterschiedlich aus



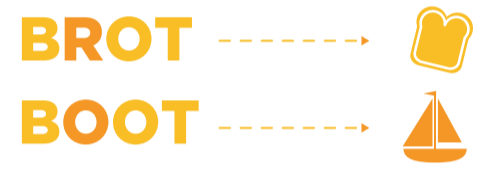
Wodurch wird Morbus Fabry verursacht?



Jeder Mensch trägt codierte Informationen in seinen Zellen, die als DNS bezeichnet und die von den Eltern geerbt werden



Gelegentlich treten Mutationen im genetischen Code eines bestimmten Gens auf

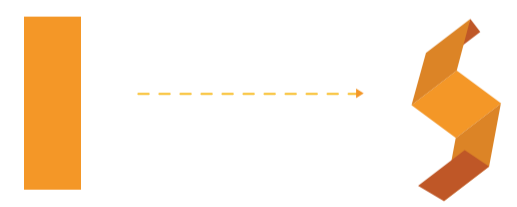


BROT BOOT

Es ist wie beim Buchstabieren. Ein falscher Buchstabe kann die Bedeutung eines Wortes grundlegend ändern!

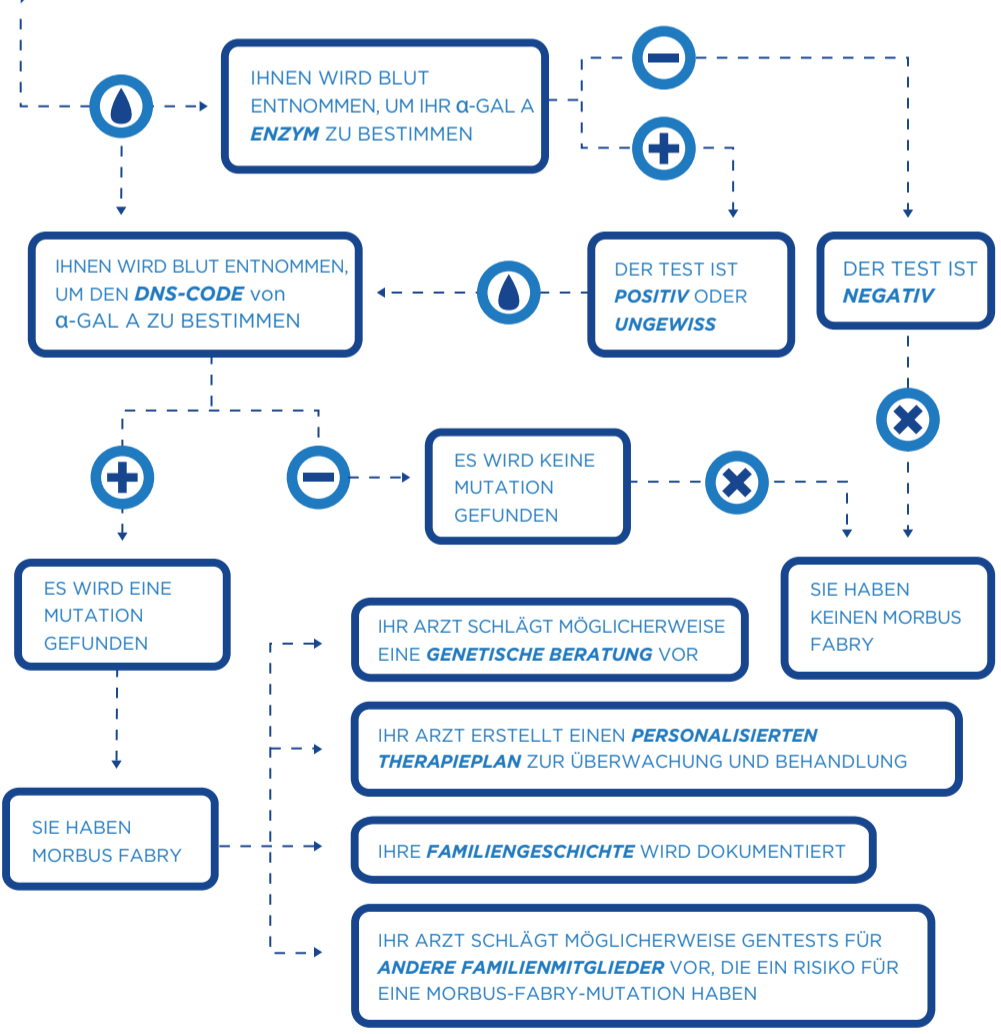


Personen mit einigen Mutationen produzieren sehr wenig oder gar kein α -Gal A



Personen mit bestimmten Arten der Mutation können zwar α -Gal A produzieren, aber es funktioniert nicht richtig

Der Arzt vermutet Morbus Fabry - was passiert als nächstes?



Andere hilfreiche Quellen umfassen:

- Internationales Fabry-Netzwerk (The Fabry International Network) fabrynetwork.org
- Fabry Selbsthilfe - und Informationsgruppe (Fabry Support & Information Group) fabry.org
- Nationale Morbus Fabry Stiftung (The National Fabry Disease Foundation) fabrydisease.org
- Morbus Fabry Selbsthilfegruppe EV (MFSH) fabry-selbsthilfegruppe.de
- EURORDIS - Seltene Erkrankungen Europa (Rare Diseases Europe) eurordis.org



JEDER PATIENT IST EINZIGARTIG