

## Was ist Morbus Fabry?

M. Fabry ist eine angeborene, seltene Stoffwechselerkrankung, die durch einen vererbten Gendefekt in dem GLA-Gen entsteht. Durch den Mangel des Enzyms alpha-Galaktosidase A sammeln sich natürlich im Körper vorkommende Fettsubstanzen (Lipide) in den Zellen des Körpers. Daher wird M. Fabry auch als lysosomale Speichererkrankung bezeichnet.

Diese Fehl-Speicherungen verursachen unterschiedlichste Symptome in den verschiedensten Organen.

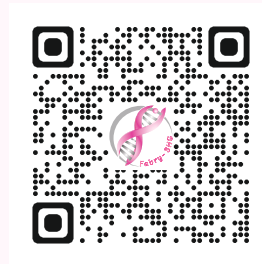
	Diagnose	Vererbung
 <b>Weiblich</b>	Immer per Genanalyse! Kostenlose Tests vermittelt die Selbsthilfegruppe MFSH e.V. (auch nach Variante D313Y fragen)	Vererbung auf Töchter und Söhne mit einer Wahrscheinlichkeit von jeweils 50 % möglich
 <b>Männlich</b>	Per Trockenblutkarte durch kontrollieren der Enzymaktivität (selten Fälle von normaler Enzymaktivität trotz M. Fabry – aber möglich) Kostenlose Tests vermittelt die MFSH e.V. Selbsthilfegruppe. Positive Ergebnisse sollten zwecks Variantenbestimmung per Genanalyse bestätigt werden	Vererbung an alle Töchter, nicht an Söhne

## Viele Symptome nur eine Krankheit! Das ist Morbus Fabry



**Achtung:** Wenn etwas aussieht wie eine Ente und quakt wie eine Ente, wird es höchstwahrscheinlich eine Ente sein!

Varianten unklarer Signifikanz (VUS) werden von verschiedenen Laboren nicht mitgeteilt. Bleiben Sie dran und schließen M. Fabry nicht für immer aus!  
 – Haken Sie nach, wenn die Symptome zu dieser Erkrankung passen (müssten)!



**(+49) 02473 9376 488**



**Brunnenstraße 11  
52152 Simmerath**



**info@fabry-shg.de**



**www.fabry-shg.de**



**Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.**

**Morbus Fabry, schauen Sie hin!  
Selten – aber nicht so selten!\***

\*Häufigkeit von 1 : 40.000 – 1 : 4.000

**Wir informieren  
Kinder- & Jugendärzte  
und Ärztinnen  
über  
Morbus Fabry**

## Erste Symptome sind nicht sichtbar:

### Ohren - Tinnitus

kann bereits in der Kindheit oder in der Adoleszenz auftreten

### Hitzeintoleranz

Viele können nicht schwitzen, was nur selten auffällt. Sie vermeiden Sonne, jammern sehr bei Hitze. Sportliche Aktivitäten im Sommer fallen besonders schwer. Damit verbunden sind häufige Kopfschmerzen, Schwindel und starke Erschöpfung

### Gastrointestinale Beschwerden

äußern sich in Bauchschmerzen, die oft schubweise, krampfartig und unberechenbar auftreten

### Starke Brennschmerzen in Händen und Füßen, ohne dass diese rot erscheinen!

Beschreibungen gehen von „Brennen wie Feuer, stechend, einschießend oder auch kribbeln, Ameisenlaufen und Taubheitsgefühlen“.

Fiebrige Infekte und körperliche Belastung (Sport) verstärken den Schmerz häufig. Kinder versuchen diese Situationen zu vermeiden, jammern im Sportunterricht, sind auch zu Hause ungern richtig aktiv, isolieren sich von draußen spielenden Freunden.

## Sicht- und messbare Symptome:

### Augen - Cornea Verticillata

- Untersuchung mit der Spaltlampe erforderlich!

### Herz

Kinder können bereits einen erhöhten linksventrikulären Massenindex (LVMI) und eine reduzierte Herzfrequenzvariabilität aufweisen.

### Nieren - Proteinurie

bei ca. 18 % der Kinder mit M. Fabry (unter 18 Jahre) bereits nachweisbar

- d.h. Eiweiß im Urin sollte immer durch eine Nachkontrolle ausgeschlossen werden, sonst möglicher Hinweis auf Nephropathie

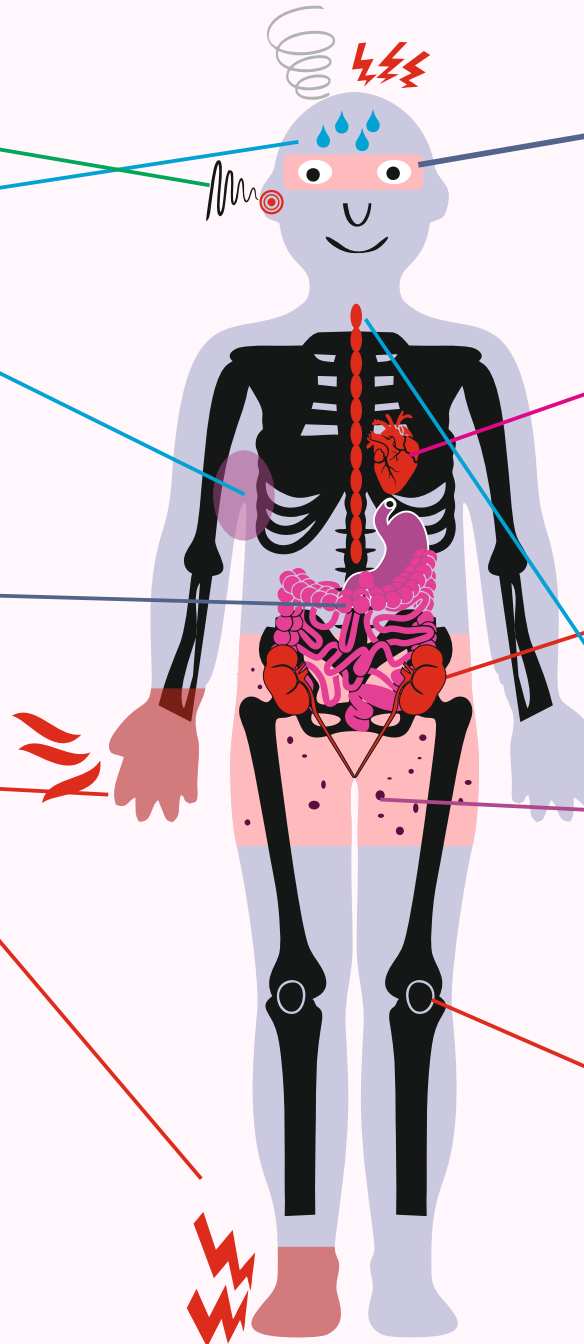
### Angiokeratome

Kleine dunkelrote Flecken auf der Haut, oft im Nabel- und Badehosenbereich

### Zentrales Nervensystem

sehr selten Schlaganfall oder TIA vor dem 18. Lebensjahr

### Starke Schmerzen in Gelenken (selten)



Fehldiagnosen sind häufig; oft wird der M. Fabry erst Jahre nach dem Auftreten erster Symptome erkannt. Es sind keine Wachstumsschmerzen. Betroffene haben selten alle Symptome zugleich.