

MORBUS FABRY: AUF WAS SOLLTE ICH ALS BETROFFENE/BETROFFENER BESONDERS ACHTEN?

Eine seltene vererbare Stoffwechselerkrankung

Schwierige Diagnose aufgrund der Vielfalt der Symptome

Etwa 150 betroffene Patienten in der Schweiz

Morbus Fabry ist eine seltene, vererbare lysosomale Speichererkrankung, die durch einen Mangel oder eine Fehlfunktion des Enzyms Alpha-Galaktosidase A (α -Gal A) gekennzeichnet ist, das in vielen Zellen vorkommt. Für die Patienten ist es entscheidend, die verordnete Behandlung gut zu befolgen sowie die regelmässigen Kontrollen im Therapiezentrum wahrzunehmen, um ihre Lebensqualität und Gesundheit aufrechtzuerhalten. Interview mit PD Dr. med. Albina Nowak, Abteilung für Endokrinologie, Diabetologie und klinische Ernährung am Universitätsspital Zürich. | *Adeline Bejns*

Wie kann sich die Krankheit verschlimmern?

Der Schweregrad des Morbus Fabry kann von Person zu Person variieren, je nach Gen-Mutation. Einige Mutationen können zu einem völligen Fehlen der α -Gal A-Enzymaktivität führen, während andere zu einer reduzierten, aber immer noch nachweisbaren Enzymaktivität führen können. Diejenigen mit schwereren Mutationen neigen dazu, ein schnelleres Fortschreiten der Krankheit zu erleben.

Der Morbus Fabry kann sich im Laufe der Zeit durch die fortschreitende Anhäufung von Globotriaosylceramid (Gb3 oder GL-3) in verschiedenen Organen und Geweben verschlimmern. Diese Anhäufung entsteht durch den Mangel oder das Fehlen des Enzyms, das für den Abbau von GL-3 im Körper verantwortlich ist. Wenn das Enzym nicht richtig funktioniert, kann GL-3 nicht verstoffwechselt und abgebaut werden, was zur Schädigung der Organe führt.

Auf welche anderen Faktoren ist besonders zu achten?

Der Lebensstil mit Ernährung, Bewegung und Stress sowie das Vorhandensein anderer Faktoren wie Bluthochdruck und Typ-2-Diabetes können das Fortschreiten von Morbus Fabry beeinflussen. Es ist daher wichtig, ein normales Gewicht und einen normalen Blutdruck zu halten, den Cholesterinspiegel zu kontrollieren und nicht zu rauchen.



PD DR. MED. ALBINA NOWAK
Oberärztin Klinik für Endokrinologie,
Diabetologie und Klinische Ernährung

Was kann ich als Betroffene/Betroffener tun, um das Fortschreiten der Krankheit zu verhindern?

Heutzutage gibt es wirksame Behandlungen und anerkannte spezialisierte Therapiezentren für Morbus Fabry. Es ist daher entscheidend für die Betroffenen, die verordnete Behandlung gut zu befolgen sowie die regelmässigen Kontrollen im Therapiezentrum wahrzunehmen, um das Fortschreiten der Krankheit zu überwachen und zu verhindern.

Welche Folgen kann es haben, wenn die Behandlung nicht richtig durchgeführt wird?

Die Ansammlung von GL-3, die durch die Behandlungen verhindert wird, kann verschiedene Organe und Systeme schädigen, darunter die Nieren, das Herz, die Blutgefässe, das Nervensystem und die Haut. Im Laufe der Zeit kann die Schädigung dieser Organe zu schweren und lebensbedrohlichen Komplikationen wie Nierenversagen, Herzerkrankungen und Schlaganfall führen.

Warum ist es wichtig, abgesehen von den Behandlungen, regelmässig Kontrolluntersuchungen bei meinem Fabry-Spezialisten durchzuführen?

Reguläre Kontrolluntersuchungen bei einem Fabry-Spezialisten sind wichtig, um die Krankheit zu überwachen und zu managen, die Wirksamkeit des Behandlungsplans zu bewerten, neue Symptome oder Komplikationen zu behandeln und Unterstützung und Anleitung für das Leben mit der Krankheit zu geben. Darüber hinaus bieten regelmässige Kontrolluntersuchungen bei einem

Spezialisten dem Patienten die Möglichkeit, seine Sorgen zu besprechen und Ratschläge zum Umgang mit der Krankheit zu erhalten.

Was wird bei diesen regelmässigen Kontrollen untersucht?

Die Untersuchungen können je nach den spezifischen Symptomen, dem Stadium der Krankheit und dem allgemeinen Gesundheitszustand variieren. Der Spezialist kann eine körperliche Untersuchung durchführen, um den allgemeinen Gesundheitszustand zu beurteilen und nach sichtbaren Anzeichen der Fabry-Krankheit wie Angiokeratomen zu suchen sowie Herz- oder Lungengeräusche abzuhören. Es kann auch eine Beurteilung der Nierenfunktion sowie eine Herz-, Lungen-, augenärztliche und neurologische Untersuchung durchgeführt werden.

Ihr Schlusswort?

Eine frühzeitige Diagnose, regelmässige Kontrollen und ein frühzeitiges Eingreifen sind entscheidend für den Umgang mit Morbus Fabry und die mögliche Verlangsamung des Fortschreitens der Krankheit. Wenn die Symptome oder Veränderungen nicht eindeutig sind, ist es wichtig, sich beraten zu lassen und spezialisierte Zentren zu kontaktieren.



**FINDEN SIE DAS
GANZE INTERVIEW
ÜBER DIESEN QR-CODE**



MIT FREUNDLICHER UNTERSTÜTZUNG VON



KONTAKT DATEN FABRYSUISSE

fabrysuisse

CH-8000 ZÜRICH
www.fabrysuisse.ch