

Niemand denkt an Morbus Fabry

Unspezifische Symptome, unklare Diagnosen, unglaubliche Leiden. Dabei würde ein einfacher Bluttest die Krankheit sofort entlarven.

Morbus Fabry ist eine seltene Krankheit. So selten, dass kaum ein Arzt in seinem ganzen Berufsleben auch nur einen einzigen Fall zu Gesicht bekommt. Morbus Fabry ist heimtückisch, denn die Krankheit macht viele Symptome, die – isoliert betrachtet – unspezifisch erscheinen und viele Ursachen haben können. Bauchweh und Bewegungsunlust bei Kindern, Schmerzen in den Beinen, Stoffwechselstörungen, zum Schluss massive Nieren- und/oder Herzschäden.

Dorothea Vollenweider-Frey ist Präsidentin der Patientenorganisation Fabry Suisse. Zwei ihrer Söhne haben Fabry. Jahrelang wussten sie nicht, woher ihre Beschwerden kamen. «Sie wurden von Mitschülern und Lehrpersonen oft als Simulanten oder Weicheier bezeichnet, weil sie nicht richtig turnen konnten. Ihre Schmerzen wurden von den Ärzten zu wenig genommen oder falsch interpretiert und als Wachstumsstörungen abgetan. Betroffene leiden enorm und verlieren jegliches Vertrauen in ihren Körper. Eltern solcher Kinder verzweifeln. Auch heute noch dauert es im Durchschnitt ganze zehn Jahre, bis ein Fabry-Patient die richtige Diagnose bekommt. Und das nur, weil niemand an Morbus Fabry denkt. Bis zum Beginn der Behandlung sind die Schäden dann irreversibel.»

Morbus Fabry gehört zu den lysosomalen Speicherkrankheiten. Weil dem Körper ein bestimmtes Enzym fehlt, kann er die Abfallprodukte des Stoffwechsels nicht abtransportieren. Immer grösser werden die Abfallberge in den Zellen, immer mehr behindern sie die Funktion der Organe. Dorothea Vollenweider: «Es gibt einen einfachen Trockenbluttest, mit dem sich die Krankheit 100prozentig erkennen lässt. Der Test kostet keine hundert Franken. Ist die Diagnose klar, gibt es Medikamente, die das fehlende Enzym ersetzen. Je früher man sie nimmt, desto weniger Schäden entstehen und desto besser geht es den Betroffenen.»

Speziell ist: Morbus Fabry wird auf einem X-Chromosom vererbt. Da Männer je ein X- und ein Y-Chromosom haben, schlägt

das defekte X bei ihnen voll durch. Bei Frauen mit ihren zwei X-Chromosomen kann das gesunde X die Fehler auf dem defekten X hinauszögern und ausgleichen. Bei Mädchen treten die Beschwerden deshalb oft später auf und sie sind eher schwächer als bei den Jungs. Fälschlicherweise werden sie häufig als Menstruationsbeschwerden abgetan oder die Mädchen als Simulantinnen verurteilt. «Darum sage ich mit allem Nachdruck: Denkt bitte immer auch an Morbus Fabry. Mein Aufruf gilt in erster Linie den verzweifelten Familien und den Hausärzten, aber auch den Gynäkologinnen und Gynäkologen – und den Psychiatern, denn viele Fabry-Patienten werden irgendwann als Psychofälle abgestempelt. Das darf einfach nicht sein.»



Dorothea Vollenweider-Frey, Präsidentin der Patientenorganisation fabrysuisse.

Diese Broschüre ist ein Muss!

Lernen Sie Morbus Fabry kennen. Lassen Sie sich über Ursachen, Symptome und die Enzymersatztherapie aufklären. In dieser Broschüre kommen Fachärzte und Betroffene zu Wort.

Gratis bestellen bei:
Dorothea Vollenweider
Präsidentin fabrysuisse
CH-8127 Forch

Weitere Informationen unter
www.fabrysuisse.ch

