

## 14. Patientenveranstaltung vom 2. November 2019

Interessante Patientenveranstaltung vom 2. November 2018 im Restaurant Au Premier im Hauptbahnhof Zürich

„Neurologische Aspekte bei Morbus Fabry“

Zu Beginn begrüsst die Präsidentin Dorothea Vollenweider die 38 Teilnehmerinnen und Teilnehmer der diesjährigen Patientenveranstaltung.

Anschliessend stellt Beate Krenn den Referenten Prof. Dr. med. Max-Josef Hilz von der Universitätsklinik Erlangen, Nürnberg (Deutschland) vor. Er spricht heute zum Thema "Neurologische Aspekte bei Morbus Fabry". Prof. Dr. Hilz studierte in Köln und Erlangen Medizin. Neben seinen zahlreichen Fachausweisen besitzt er auch eine Qualifikation in Psychotherapie. Sein Schwerpunkt liegt jedoch in der Neurologie, der Wissenschaft und Lehre vom Nervensystem, seinen Erkrankungen und deren medizinischer Behandlung. Prof. Dr. Hilz war mehrere Jahre in der neurologischen Intensivmedizin tätig. Bislang produzierte er über 300 original und Review-Arbeiten sowie Buchtitel. Seit 1993 beschäftigt er sich mit der Krankheit Morbus Fabry. Noch bevor es eine Therapie gab, verfasste er bereits wissenschaftliche Publikationen in der Schmerzauslösung durch Kältereize bei Morbus Fabry. Weiter arbeitete er auch an der ersten Zulassungsstudie der Enzymersatztherapie mit.

Morbus Fabry ist eine seltene, angeborene Stoffwechselstörung aus der Gruppe der lysosomalen Speicherkrankheiten, von denen es gemäss Prof. Dr. Hilz über 50 Arten gibt. Bei den betroffenen Patienten fehlt ein Enzym. Morbus Fabry ist erblich und mit Medikamenten behandelbar.

Bei Morbus Fabry kann eine Vielzahl von Organen des Körpers betroffen sein. Abhängig von den betroffenen Organen können sehr unterschiedliche Symptome auftreten. Die individuell sehr unterschiedliche Ausprägung der Erkrankung sowie ihre Seltenheit erschweren die Diagnose erheblich, meist wird sie erst viele Jahre nach dem Auftreten der ersten Symptome korrekt gestellt. Prof. Dr. Hilz zeigt an konkreten, anonymisierten Einzelfallberichten wie schwierig es ist (bzw. war) die Krankheit zu diagnostizieren.

Die starken Symptome der Erkrankung betreffen vor allem das männliche Geschlecht, aber auch Frauen können behandlungsbedürftige Symptome entwickeln. Bei ihnen ist die Erkrankung meist weniger stark ausgeprägt. Die Erkrankung betrifft alle Ethnien. Durch ihr seltenes Auftreten ist es schwierig, die Häufigkeit präzise zu bestimmen. Es werden Häufigkeiten von bis zu 1 : 40.000 genannt. Die Lebensqualität der an Morbus Fabry erkrankten Patienten ist häufig deutlich beeinträchtigt (infolge von Schmerzen, Depressionen, Niereninsuffizienz, Schlaganfällen, etc).

Prof. Dr. Hilz erläutert, dass durch eine Mutation (Erbgutveränderung) auf dem X-Chromosom (Geschlechtschromosom) die Aktivität des Enzyms  $\alpha$ -Galactosidase A stark reduziert wird. Es ist für den Abbau von zuckerhaltigen Fettstoffen verantwortlich. In den Lysosomen (Recyclingzentren der Zellen) kann vor allem das Stoffwechselprodukt Globotriaosylceramid (auch Gb3 genannt) mehr ausreichend abgebaut werden. Gb3 sammelt sich vor allem in den Zellen der Innenauskleidung der Blutgefäße an. Im Verlauf der

Erkrankung werden diese Ansammlungen pathologisch, das heißt, sie lösen die Fabry-Krankheit aus. Je nach Krankheitsverlauf kann dieser unter Umständen Jahrzehnte dauern. Prof. Dr. Hilz zeigt verschiedene Bilder von gesunden bzw. erkrankten Blutgefäßen in verschiedenen Organen.

Eines der ersten Symptome bei der klassischen Verlaufsform des Morbus Fabry sind Schmerzen in Händen und Füßen. Diese treten bereits in der Kindheit auf. Sie werden durch Schäden an den dünnen Nervenfasern des Nervensystems hervorgerufen. Diese können durch Fieber, sportliche Betätigung, Stress, Erschöpfung und schnelle Temperaturwechsel ausgelöst werden. Diese Symptome werden oft fehlinterpretiert. Die Schmerzen lassen im Erwachsenenalter meist nach, weil die dünnen Nervenfasern dauerhaft geschädigt sind und ihre Funktion nicht mehr ausüben können.

Eine möglichst frühzeitige Diagnosestellung ist bei Morbus Fabry wichtig. Die Krankheit kann zwar nicht geheilt, aber mittels Enzymersatztherapie behandelt werden. Die Lebensqualität der Betroffenen kann dadurch erheblich verbessert werden und die Organschädigungen zumindest reduziert oder verzögert werden. Prof. Dr. Hilz erläutert dies anhand verschiedener medizinischer Studien.

Generell ist Prof. Dr. Hilz der Meinung, dass (1) Patienten möglichst früh behandelt werden sollen, (2) die Enzymersatztherapie hoch dosiert werden soll und (3) periodische Kontrollen durchgeführt werden sollen.

Nach Abschluss des Vortrages erhalten die Teilnehmenden die Möglichkeit sich mit Prof. Dr. Hilz persönlich auszutauschen.

Nach Abschluss des Vortrags stellt Dr. med. Jan Rosner (Zentrum für Paraplegie, Balgrist) ein neues Verfahren zur Messung der Schmerzwahrnehmung von Nervenbahnen vor. Patienten mit Morbus Fabry leiden teilweise an einer gestörten Temperatur- und Schmerzwahrnehmung. Deshalb werden Patienten mit Morbus Fabry für eine Studie gesucht. Bei Interesse wende man sich doch bitte an Dr. med. Jan Rosner ([jan.rosner@balgrist.ch](mailto:jan.rosner@balgrist.ch)).

Nachmittags nach dem Lunch findet dann die Generalversammlungen von Fabryuisse statt. Die Veranstaltung findet einen gemütlichen Ausklang bei einem Apéro.

Martin Mannhart, Dez 2019

