

Journal für Kardiologie

Austrian Journal of Cardiology

Österreichische Zeitschrift für Herz-Kreislaufkrankungen

EKG-Beispiel: Das EKG bei Morbus

Fabry

Kiblböck D, Reiter C

Steinwender C

Journal für Kardiologie - Austrian

Journal of Cardiology 2016; 23

(11-12), 297-298

Offizielles Organ des
Österreichischen Herzfonds



Member of the ESC-Editors' Club



Indexed in EMBASE/Excerpta Medica/Scopus

Homepage:

www.kup.at/kardiologie

Online-Datenbank mit
Autoren- und Stichwortsuche

Member of the



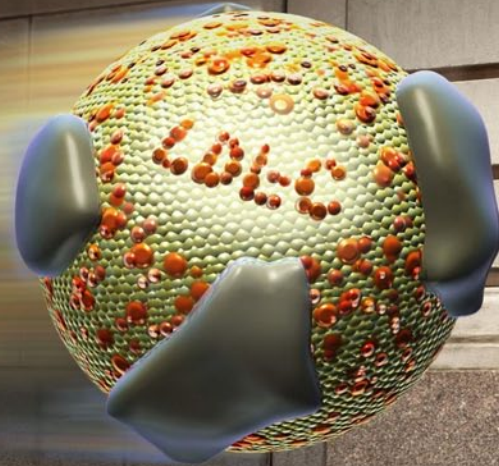
www.kup.at/kardiologie

Krause & Pachernegg GmbH · VERLAG für MEDIZIN und WIRTSCHAFT · A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031105M, Verlagspostamt: 3002 Purkersdorf, Erscheinungsort: 3003 Gablitz

Unzureichend kontrolliertes LDL-Cholesterin verfolgt uns alle...

Seit 2015
stehen **PCSK9-Inhibitoren wie
Alirocumab**
als neue Therapieoption
zur Behandlung von
Hypercholesterinämie
zur Verfügung.



INITIATIVE
CHOLESTERIN

www.initiative-cholesterin.at

SAAT.ALI.17.10.0568

EKG-Beispiel: Das EKG bei Morbus Fabry

D. Kiblboeck, C. Reiter, C. Steinwender

Aus der Klinik für Kardiologie und Internistische Intensivmedizin, Kepler Universitätsklinikum Linz

■ Fallbericht

Ein 27-jähriger Patient wurde aufgrund eines pathologischen Langzeit-EKGs mit häufigen ventrikulären Extrasystolen mit Couplets sowie Pausen bis zu 3 Sekunden bei bekanntem Morbus Fabry zur kardialen Magnetresonanztomographie zugewiesen.

Im routinemäßig durchgeführten EKG zeigten sich typische EKG-Veränderungen wie bei Morbus Fabry (Abb. 1). Es fand sich eine Sinusbradykardie mit einer Herzfrequenz von 45 Schlägen pro Minute mit einer relativ kurzen PQ-Zeit von 152 ms bei kurzer P-Welle mit 80 ms. Der Sokolow-Lyon-Index ($S_{V_1} + R_{V_5}$) ergab einen positiven Befund mit 4,1 mV als Hinweis für eine Linksventrikelhypertrophie. Die QTc-Zeit war mit 335 ms ebenfalls relativ verkürzt.

In der kardialen Magnetresonanztomographie bestätigten sich die typischen Veränderungen eines Morbus Fabry mit einer konzentrischen Linksventrikelhypertrophie (interventrikuläres Septum 14 mm) sowie einem gering verdickten anterolateralen Papillarmuskel und einer flauen, intramuralen Kontrastmittelanreicherung im basalen inferolateralen Wandsegment (Abb. 2, 3).

Da der Patient von kardiopulmonaler Seite beschwerdefrei war – insbesondere bestanden keine Synkopen und er verspürte keine Palpitationen – wurde die bereits bestehende Enzymersatztherapie mit gewichtsadaptierter, intravenöser Gabe von Agalsidase alfa in 2-wöchigen Abständen fortgesetzt. Bei der Verlaufskontrolle nach 6 Monaten zeigten sich bei dem weiterhin asymptomatischen Patienten im Langzeit-EKG weniger ventrikuläre Extrasystolen sowie keine Couplets, Triplets oder ventrikuläre Salven. Die längste Pause dauerte 2,1 Sekunden.

■ Diskussion

Der Morbus Fabry ist eine seltene, genetisch determinierte lysosomale Speichererkrankung mit einem angeborenen Enzymmangel der α -Galaktosidase-A, bedingt durch eine Mutation des α -Galaktosidase-A-Gens auf dem X-Chromosom. Durch den Enzymmangel kommt es zu einer intrazellulären Einlagerung von Globotriaosylceramid, wodurch es auf zellulärer Ebene zu Proliferation, Inflammation und Apoptose kommt. Typische Symptome neben der oben beschriebenen Kardiomyopathie sind Akroparästhesien, Angiome, eine Cornea verticillata (= radspeichenartige Trübung der Hornhaut), gastrointestinale Beschwerden mit Übelkeit, Durchfall und Bauchschmerzen, Tinnitus, Hörverlust sowie eine

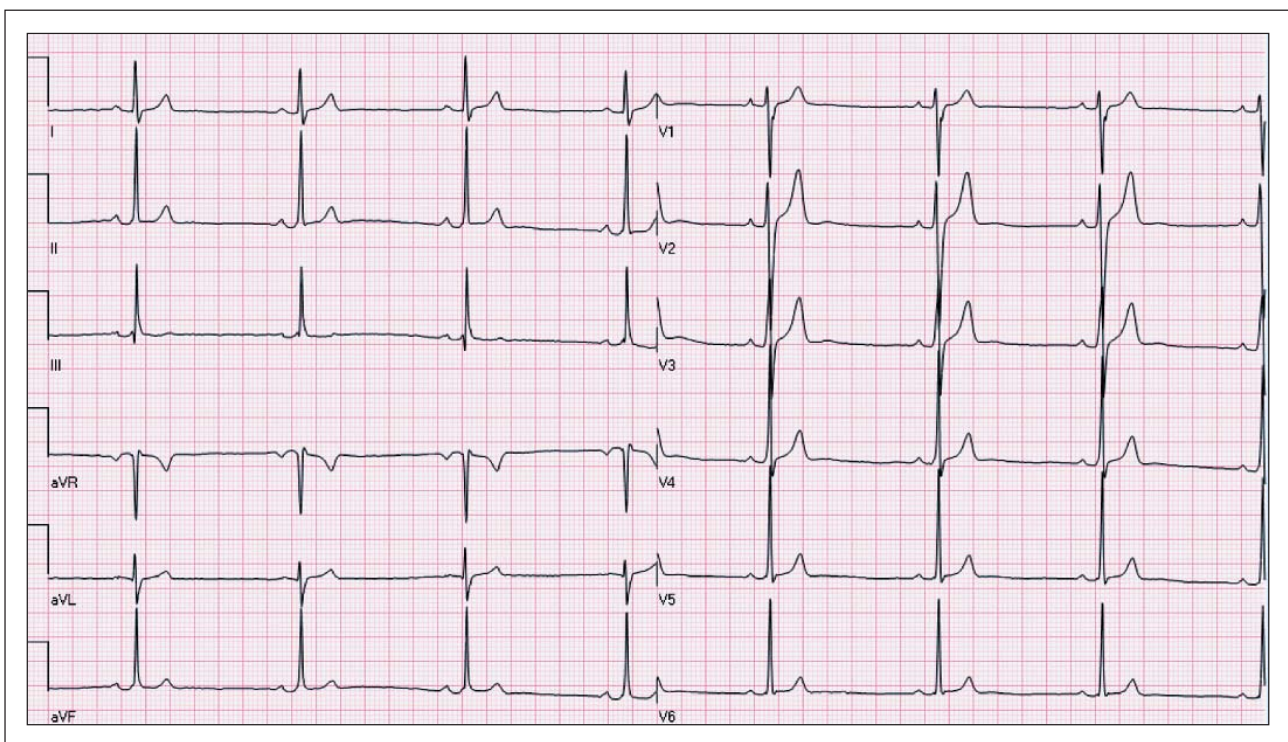


Abbildung 1: Typische EKG-Veränderungen bei Morbus Fabry: Sinusbradykardie, Herzfrequenz 45/min, Normaltyp, PQ-Zeit 152 ms, P-Welle 80 ms, Linksventrikelhypertrophie (Sokolow-Lyon-Index $S_{V_1} + R_{V_5} = 4,1$ mV), QTc 335 ms.



Abbildung 2: In der kardialen Magnetresonanztomographie zeigte sich im 4-Kammer-Blick eine konzentrische Linksventrikul hypertrophie (interventrikuläres Septum 14 mm) mit gering verdicktem anterolateralen Papillarmuskel.

progrediente Nierenbeteiligung mit Mikroproteinurie bis zum Nierenversagen, transitorische ischämische Attacken und Apoplex. Die Diagnose kann durch eine Enzymaktivitätsmessung der α -Galaktosidase-A und eine genetische Untersuchung bestätigt werden. Es besteht eine kausale Therapie mit einer intravenösen Enzymersatztherapie mit Agalsidase alfa bzw. beta in gewichtsadaptierter Dosis in 2-wöchigen Abständen [1].

Die typischen EKG-Veränderungen bei Morbus Fabry sind eine Sinusbradykardie, eine verkürzte PQ-Zeit durch eine kurze P-Welle sowie Zeichen der Linksventrikul hypertrophie mit Repolarisationsstörungen (T-Negativierungen) und eine verkürzte QT-Zeit. Darüber hinaus können bei Patienten mit Morbus Fabry Bradyarrhythmien bei Sinusknotenerkrankung und höhergradigem AV-Block mit der Notwendigkeit einer Schrittmacherimplantation sowie paroxysmales Vorhofflimmern und ventrikuläre Arrhythmien auftreten [2, 3]. Bei anhaltenden ventrikulären Arrhythmien ist eine ICD-Implantation indiziert. Die Ursache, warum es sowohl zu einer Verkürzung der AV-Zeit als auch zu einer verlängerten AV-Überleitung kommt, ist derzeit nicht geklärt. Es wird spekuliert, dass es möglicherweise frühzeitig zu einer Ablagerung von Globotriaosylceramid im AV-Knoten kommt, bevor sich

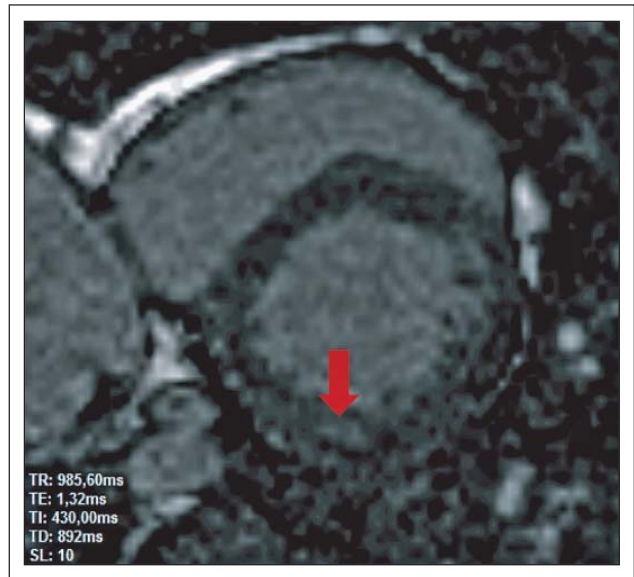


Abbildung 3: In den Spätaufnahmen nach Kontrastmittelgabe fand sich eine typische flau, intramurale Kontrastmittelanreicherung im basalen inferolateralen Wandsegment.

Ablagerungen im Myokard bilden, welche zu Hypertrophie, Proliferation und Fibrose im Myokard führen [2].

Rezente Studienergebnisse zeigen eine verbesserte Prognose bezüglich Nierenbeteiligung und Kardiomyopathie unter Enzymersatztherapie [4].

Literatur:

1. Weidemann F, Störk S, Sommer C, Üceyler N, Ertl G, et al. Morbus Fabry. *Kardiologie* 2014; 9: 265–75.
2. Namdar M. Electrocardiographic changes and arrhythmia in Fabry disease. *Front Cardiovasc Med* 2016; 3: 7.
3. Namdar M, Steffel J, Vidovic M, Brunckhorst CB, Holzmeister J, et al. Electrocardio-graphic changes in early recognition of Fabry disease. *Heart* 2011; 97: 485–90.
4. Beck M, Hughes D, Kampmann C, Larroque S, Metha A, et al. Fabry Outcome Survey Study Group. Long-term effectiveness of agalsidase alfa enzyme replacement in Fabry disease: A Fabry Outcome Survey analysis. *Mol Genet Metab Rep* 2015; 3: 21–7.

Korrespondenzadresse:

OA Dr. Daniel Kiblboeck

Klinik für Kardiologie und Internistische Intensivmedizin

Med Campus III, Kepler Universitätsklinikum Linz

A-4020 Linz

Krankenhausstraße 9

E-Mail: daniel.kiblboeck@gmx.at

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere Rubrik

[Medizintechnik-Produkte](#)



Neues CRTD Implantat
Intica 7 HF-T QP von Biotronik



Artis pheno
Siemens Healthcare Diagnostics GmbH



Philips Azurion:
Innovative Bildgebungslösung

Aspirator 3
Labotect GmbH



InControl 1050
Labotect GmbH

e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung e-Journal-Abo](#)

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)