

Journal für Kardiologie

Austrian Journal of Cardiology

Österreichische Zeitschrift für Herz-Kreislauserkrankungen

**Kongressbericht: SOPHIA-Studie [1]
beim Jahressymposium der SSIEM zur
Früherkennung von Organschäden bei
Morbus Fabry präsentiert: Mehrzahl
aller Patienten mit Morbus Fabry
weist bereits im Frühstadium der
Erkrankung Anzeichen von
Myokardfibrose auf**

Fisch S

*Journal für Kardiologie - Austrian
Journal of Cardiology 2017; 24
(9-10), 228*

Homepage:

www.kup.at/kardiologie

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche



Offizielles
Partnerjournal der ÖKG



Member of the ESC-Editor's Club



Offizielles Organ des
Österreichischen Herzfonds



ACVC
Association for
Acute CardioVascular Care

In Kooperation
mit der ACVC

Indexed in ESCI
part of Web of Science

Indexed in EMBASE

Veranstaltungskalender

Hybrid-Veranstaltungen der Herausgeber des **Journals für Kardiologie**

Finden Sie alle laufend aktualisierten Termine
auf einem Blick unter

www.kup.at/images/ads/kongress.pdf

Kongressbericht:

SOPHIA-Studie [1] beim Jahressymposium der SSIEM* zur Früherkennung von Organschäden bei Morbus Fabry präsentiert:

Mehrzahl aller Patienten mit Morbus Fabry weist bereits im Frühstadium der Erkrankung Anzeichen von Myokardfibrose auf

S. Fisch

Die mangelhafte Aktivität der α -Galactosidase A bei Patienten mit Morbus Fabry führt zu einer Akkumulation von Glykosphingolipiden (insbesondere von Globotriaosylceramiden, Gb3) in Zellen im gesamten Organismus. Dies führt zu Organschäden und frühzeitigem Tod. Morbus Fabry manifestiert sich üblicherweise in der Kindheit/Adoleszenz. Männer sind deutlich häufiger betroffen. Im Krankheitsverlauf treten bis zur 50. Lebensdekade schwere renale, kardiale und ZNS-Schäden auf [2]. Die Europäischen Guidelines schlagen einen möglichst frühen Beginn einer Enzymersatztherapie (EET) vor. Der Beginn einer EET im frühen Krankheitsstadium zeigt – dafür besteht Evidenz – klinisch deutlich bessere Ergebnisse als ein Therapiebeginn erst bei fortgeschrittener Erkrankung [3].

Zu den therapeutischen Herausforderungen bei Morbus Fabry zählen das häufig heterogene Krankheitsbild, ein später Krankheitsbeginn, der oft mildere Verlauf bei Frauen [4, 5] sowie eine spätere Entstehung kardialer und renaler Schäden [6–8].

Die SOPHIA-Studie (The Sophisticated Assessment of Disease Burden in Patients With Fabry Disease) wurde konzipiert, um klinische und diagnostische Assessments zur Früherkennung von Organschäden bei Morbus Fabry umfassend zu evaluieren. SOPHIA ist eine prospektive, diagnostische Beobachtungsstudie, die zwischen Oktober 2010 und September 2013 in 7 Zentren in Belgien, Dänemark, Finnland, Deutschland und Schweden durchgeführt wurde.

In die Studie wurden 35 Patienten eingeschlossen (29 Frauen, mittleres Alter zur Baseline 45 Jahre), 30 Studienteilnehmer nahmen bis zur Zwölfmonatsvisite teil, 13 bis zum Studienende nach 24 Monaten. Drei Patienten beendeten die Teilnahme aufgrund des Beginns einer EET, 4 widerriefen ihre Zustimmung zur Teilnahme.

Die Patienten unterzogen sich einer Cine- und Gadolinium-angereicherten kardialen Magnetresonanztomographie (cMRT). „Late Gadolinium Enhancement“ (LGE) wurde angewendet um festzustellen, ob im linken Ventrikel Gewebeveränderungen aufgetreten waren, die auf eine Myokardfibrose hinweisen [9]. Ebenso wurde die Anzahl der fibrotischen Anteile im linken Ventrikel untersucht. Zur Feststellung des Fibrose-Schweregrades wurde das LGE herangezogen, wobei eine LGE-Anreicherung von Null keine Fibrose bedeutet. Ein Wert von 2,5 weist auf milde Fibrosesymptome hin, bei einem Wert > 2,5 lag eine mäßige Myokardfibrose vor. Zur Baseline zeigten 11 Studienteilnehmer kein LGE, 22 (66 %) waren LGE-positiv. Bei 12 Patienten fand sich eine leichte Myokardfibrose, bei 10 Teilnehmern war diese bereits fortgeschritten.

Zur Bestimmung der Level der Fibrose-Biomarker wurden Blutproben entnommen, die unter Blindbedingungen analysiert wurden. Die Untersuchungen inkludierten auch die Messung der Plasma Globotriaosylsphingosine (Gb3).

Bei einem Großteil der unbehandelten Studienteilnehmer mit milder Symptomatik zeigten sich bereits Anzeichen einer Myokardfibrose. Dies könnte ein nützlicher Parameter sein, um jünge-

re Patienten, insbesondere Kinder, zu testen. Plasma-lyso-Gb3 und kardiales LGE sind sensitive Testverfahren zur Früherkennung von Morbus Fabry im Frühstadium und sollten bei allen Patienten mit mildem Morbus Fabry angewendet werden, um Organschäden so früh wie möglich zu detektieren. Eine solche Früherkennung und die daraus resultierende Therapie könnte die Krankheitsprogression verlangsamen.

Die Studie weist hinsichtlich der geringen Anzahl der Teilnehmerinnen und Teilnehmer Limitationen auf. Die angewendeten Untersuchungsmethoden und Assessments waren allerdings differenziert und sensitiv.

Literatur:

1. Weidemann F, et al. Assessment of diagnostic parameters and disease biomarkers for detecting early-stage Fabry disease and monitoring its progression – results from the SOPHIA study. *J Inher Metab Dis* 2016; 39 (Suppl 1): S35–S284; P-470.
2. MacDermot KD, et al. Anderson-Fabry disease: clinical manifestations and impact of disease in a cohort of 98 hemizygous males. *J Med Genet* 2001; 38: 750–60.
3. Biegstraaten M, et al. Recommendations for initiation and cessation of enzyme replacement therapy in patients with Fabry disease: the European Fabry Working Group consensus document. *Orphanet J Rare Dis* 2015; 10: 36.
4. Whybra C, et al. Anderson-Fabry disease: clinical manifestations of disease in female heterozygotes. *J Inher Metab Dis* 2001; 24: 715–24.
5. Mehta A, et al. Fabry disease defined: baseline clinical manifestations of 366 patients in the Fabry Outcome Survey. *Eur J Clin Invest* 2004; 34: 236–42.
6. Lin HY, et al. Enzyme assay and clinical assessment in subjects with a Chinese hotspot late-onset Fabry mutation (IVS4+919G→A). *J Inher Metab Dis* 2010; 33: 619–24.
7. Chimenti C, et al. Prevalence of Fabry Disease in female patients with late-onset hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation* 2004; 110: 1047–53.
8. Nakao S, et al. An atypical variant of Fabry's disease in men with left ventricular hypertrophy. *N Engl J Med* 1995; 333: 288–93.
9. Beer M, et al. Impact of enzyme replacement therapy on cardiac morphology and function and late enhancement in Fabry's cardiomyopathy. *Am J Cardiol* 2006; 97: 1515–8.

Korrespondenzadresse:

Sabine Fisch

E-Mail: redaktionsbuero@sabinefisch.at

*Quelle: Jahressymposium der Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), 6.–9. September 2016, Rom, Italien

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere Rubrik

☒ Medizintechnik-Produkte



Neues CRT-D 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