

Journal für Kardiologie

Austrian Journal of Cardiology

Österreichische Zeitschrift für Herz-Kreislaferkrankungen

Kongressbericht: Linksventrikuläre Hypertrophie – An Morbus Fabry denken

Leitner H

Journal für Kardiologie - Austrian

Journal of Cardiology 2021; 28

(1-2), 50-51

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

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031105M,

Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

Preis: EUR 10,-

Medtronic

Engineering the extraordinary

Expert 2 Expert 2026

15.01. – 17.01.2026, Linz



**Gemeinsam für eine
bessere Patientenversorgung.**



OmniaSecure



Micra 2



Aurora



Affera



LINQ II



TYRX

Vorabmeldung aufgrund limitierter Plätze notwendig.

Bei Interesse bitte bei Ihrem Medtronic Außendienstmitarbeiter anfragen.

sich um eine X-chromosomal vererbte lysosomale Speichererkrankung. Durch Fehlbildung des Enzyms α -Galaktosidase A kommt es zu einem Mangel an α -Galaktosidase A und einer gestörten Hydrolyse und damit zur Akkumulation von Globotriaosylceramid (Gb3) [4–6]. Die fortschreitende Akkumulation von Gb3 verursacht eine Reihe von Symptomen, die viele Organe betreffen können, einschließlich Herz, Nieren und peripheres/zentrales Nervensystem. Die Prävalenz des M. Fabry wird sehr unterschiedlich angegeben und reicht von 1:476.000 [7] bis 1:3.100 [8]. Schätzungen zufolge leben in Österreich derzeit zirka 130 Patienten mit M. Fabry, wobei die Dunkelziffer unbekannt ist.

Die α -Galaktosidase A wird vom GLA-Gen kodiert, wobei eine Vielzahl an, häufig familienspezifischen, genetischen Varianten existiert [9]. Eine Genotyp-Phänotyp-Korrelation ist sehr eingeschränkt möglich [10]. So weisen Männer mit einer klassischen Mutation eine deutlich reduzierte bis fehlende Enzymaktivität auf, was zu schweren Verläufen mit Nieren- und Herzbeteiligung und einer verkürzten Lebenserwartung führt. Bei Frauen, die zwei X-Chromosomen besitzen, kann der Verlauf der Erkrankung stark variieren, aber auch sie können von schweren Organmanifestationen betroffen sein.

Die Symptome bei M. Fabry sind vielfältig. Bereits im Kindesalter können Akroparästhesien, häufig begleitet von Hypohidrose, Angiokeratome und gastrointestinale Beschwerden auftreten. Später entwickeln die Patienten je nach Verlauf eine Proteinurie und Niereninsuffizienz und im Falle einer kardialen Beteiligung eine LVH. Auch Schlaganfälle und TIAs können bei diesen Patienten auftreten.

■ Diagnose des M. Fabry

Bei Verdacht auf einen M. Fabry wird die Diagnose anhand einer enzymatischen und/oder molekulargenetischen Untersuchung gestellt. Der Enzymaktivitäts-Test kann einfach mittels Trockenblutkarte durchgeführt werden. Da bei weiblichen Fabry-Patienten die Enzymaktivität oft normal ist, ist der Enzymtest wenig aussagekräftig und die Diagnosestellung sollte mittels genetischer Analyse des GLA-Gens durchgeführt werden. Auch bei Männern kann die genetische Testung zur Bestätigung der Diagnose hilfreich sein. Ist eine Mutation des GLA-Gens bei einem Indexpatienten nachgewiesen, sollte ein Familienscreening angeschlossen werden.

Aufgrund der Multiorgan-Beteiligung bei M. Fabry beinhaltet das initiale Assessment neben der kardiologischen Diagnostik auch eine nephrologische, neurologische, dermatologische und ophthalmologische Abklärung.

■ Therapie des M. Fabry

Die kardiale Therapie bei mit M. Fabry assoziierter LVH besteht aus der Gabe eines ACE-Hemmers bzw. alternativ bei Unverträglichkeit eines AT-II-Blockers, wobei auf eine eingeschränkte Nierenfunktion zu achten ist [8].

Betablocker sollten aufgrund häufig vorliegender Bradykardie nur mit großer Vorsicht verabreicht werden. Auch bei der Gabe von Aldosteron-Antagonisten ist auf eine eventuell vorliegende Niereninsuffizienz zu achten. Bei Patienten mit Vorhofflimmern ist eine entsprechende Antikoagulation indiziert. Entstehen im Verlauf der Erkrankung Rhythmusstörungen, so ist auch eine

Schrittmacher-, bzw. ICD-Therapie in Erwägung zu ziehen.

Es stehen jedoch auch spezifische Therapien zur Behandlung des M. Fabry zur Verfügung mit dem Ziel, die weitere Progression des M. Fabry zu verhindern. Als Enzymersatztherapie stehen zwei Präparate, Agalsidase alfa und Agalsidase beta, zur 14-täglichen i.v.-Applikation zur Verfügung. Seit 2016 steht Migalastat zur Verfügung, ein oral einzunehmendes pharmakologisches Chaperon, das jeden zweiten Tag eingenommen wird. Bei geeigneten Mutationen stabilisiert Migalastat das körpereigene fehlgefaltete Enzym.

Literatur:

1. Elliott PM, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: The Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J* 2014; 35: 2733–79.
2. Askai H, et al. Cellular and tissue localization of globotriaosylceramide in Fabry disease. *Virchows Arch* 2007; 451: 823–34.
3. Akhtar MM, Elliott PM. Anderson-Fabry disease in heart failure. *Biophys Rev* 2018;10: 1107–19.
4. Kint JA. Fabry's disease: alpha-galactosidase deficiency. *Science* 1970; 167: 1268–9.
5. Bishop DF, et al. Structural organization of the human alpha-galactosidase A gene: further evidence for the absence of a 3' untranslated region. *Proc Natl Acad Sci USA* 1988; 85: 3903–7.
6. 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.
7. Poorthuis BJ, et al. The frequency of lysosomal storage diseases in The Netherlands. *Hum Genet* 1999; 105: 151–6.
8. Spada M, et al. High incidence of later-onset fabry disease revealed by newborn screening. *Am J Hum Genet* 2006; 79: 31–40.
9. Zarate AY, Hopkin RJ. Fabry's disease. *Lancet* 2008; 372: 1427–35.
10. Ortiz A, et al. Fabry disease revisited: management and treatment recommendations for adult patients. *Mol Genet Metab* 2018; 123: 416–27.

Korrespondenzadresse:

Mag. Harald Leitner
E-Mail: hl@teamword.at

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