

Journal für

Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

www.kup.at/
JNeuroI Neurochir Psychiatr

Zeitschrift für Erkrankungen des Nervensystems

Aktuelles: Symptomatik, Diagnostik und Therapie bei Morbus Fabry

Barang M

Journal für Neurologie

Neurochirurgie und Psychiatrie

2021; 22 (2), 90

Homepage:

www.kup.at/

JNeuroI Neurochir Psychiatr

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Indexed in
EMBASE/Excerpta Medica/BIOBASE/SCOPUS

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

P.b.b. 02Z031117M,

Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

Preis: EUR 10,-

76. Jahrestagung

Deutsche Gesellschaft für Neurochirurgie DGNC

Joint Meeting mit der Französischen
Gesellschaft für Neurochirurgie



2025
1.-4. Juni
HANNOVER

www.dgnc-kongress.de

Im Spannungsfeld zwischen
Forschung und Patientenversorgung

PROGRAMM JETZT ONLINE EINSEHEN!



Deutsche
Gesellschaft für
Epileptologie



64. JAHRESTAGUNG

der Deutschen Gesellschaft für Epileptologie

10.-13. Juni 2026
Würzburg



Symptomatik, Diagnostik und Therapie bei Morbus Fabry

M. Barang

■ Einleitung

Der Morbus Fabry ist eine Multisystemerkrankung aus der Gruppe der lysosomalen Speicherkrankheiten mit X-chromosomalem Erbgang, die untherapiert multiple Organdysfunktionen zur Folge hat.

Eine frühe Diagnose und nachfolgende Therapie durch Enzymsubstitution ermöglichen es, ein Fortschreiten der Erkrankung zu verhindern [1].

■ Genetik und Pathophysiologie

Ätiologisch liegt der Erkrankung ein Mangel des Enzyms α -Galaktosidase A zugrunde. Der Enzymmangel bedingt eine Störung im Abbau intrazellulärer Lipide, was zu deren Ablagerung in Lysosomen und in weiterer Folge zu Zellfunktionsstörungen führt.

Durch die Affektion verschiedener Organe wie Herz, Hirn, Niere, Haut, Auge, Gefäße kommt es zu einem heterogenen Symptomkomplex, wobei vor allem in der Frühphase auch oligo- und asymptomatische Verläufe vorkommen.

■ Symptome

Zu den klassischen Symptomen im Frühstadium zählen schmerzende Missempfindungen an den Extremitäten, gastrointestinale Beschwerden sowie Schwindel und Hörminderung. Eher im späteren Verlauf treten zerebrovaskuläre Komplikationen wie TIAs oder Insulte, kardiale Manifestationen wie Kardiomyopathie und renale Funktionsstörungen bis hin zur Dialysepflicht auf [2–4].

Die Vielfalt der Symptome lässt sich anschaulich anhand des im UK St. Pölten betreuten M. Fabry-Patientenkollektivs illustrieren: Sie reichen von schmerzhaften Akroparästhesien, Schwindel durch Dyshidrose beziehungsweise Hitzeintoleranz bis hin zu renalen und kardialen Spätmanifestationen, wie Kardiomyopathie sowie inzipiente Niereninsuffizienz. Bei einer 18-jährigen Patientin trat eine TIA mit Aphasie und Hemiparese rechts auf.

■ Diagnostik

Zur Diagnostik zählen u.a. die echokardiographische Darstellung der linksventrikulären Hypertrophie bzw. Kardiomyopathie, der ophthalmologische Nachweis der Cornea verticillata und die dermatologische Untersuchung hinsichtlich Angiokeratomen. Vaskuläre Veränderungen wie Wandverdickungen der extrakraniellen hirnversorgenden Gefäße können mittels Duplexsonographie dargestellt werden, strukturelle zerebrale Veränderungen im MRT [4].

Die Diagnose wird bei Frauen molekulargenetisch durch Nachweis der Genmutation gestellt. Bei Männern ist die molekulargenetische Untersuchung, aber auch der Nachweis der verminderten Enzymaktivität zur Diagnosesicherung möglich, beide Untersuchungen sind mit einfachen Trockenbluttests durchführbar [1].

■ Therapie

Ist die Diagnose gestellt, so sollte früh eine Enzymersatztherapie erfolgen, wobei alle 2 Wochen eine intravenöse Enzymsubstitution erfolgt. Ziel der Thera-

pie ist es, neben der Symptomreduktion vor allem das Fortschreiten der Organdysfunktionen zu verhindern [5, 6].

Die über die neurologische Abteilung im UK St. Pölten betreuten Patientinnen und Patienten stehen allesamt unter seit geraumer Zeit komplikationslos verlaufender Enzymersatztherapie.

■ Zusammenfassung

Die Erkrankung Morbus Fabry stellt diagnostisch nach wie vor eine Herausforderung dar. Die Schwere des Krankheitsverlaufs ohne Therapie sowie die gut verträgliche und hochwirksame Enzymersatztherapie sollten aber Anlass zu breiterer Anwendung der diagnostischen Abklärung sein.

Literatur:

- Ginsberg et al. Fabry disease. *Pract Neurol* 2005; 5: 110–3.
- MacDermot 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.
- MacDermot et al. Anderson-Fabry disease: clinical manifestations and impact of disease in a cohort of 60 obligate carrier females. *J Med Genet* 2001; 38: 769–75.
- Mehta et al. M. Fabry disease defined: baseline clinical manifestations of 366 patients in the Fabry Outcome Survey. *Eur J Clin Invest* 2004; 34: 236–42.
- Mehta et al. Enzyme replacement therapy with agalsidase alfa in patients with Fabry's disease: an analysis of registry data. *Lancet* 2009; 374: 1986–96.
- Wilcox et al. Long-term safety and efficacy of enzyme replacement therapy for Fabry disease. *Am J Hum Genet* 2004; 75: 65–74.

Korrespondenzadresse:

Dr. Matin Barang
Abteilung für Neurologie, Universitätsklinikum St. Pölten
A-3100 St. Pölten, Dunantplatz 1
E-Mail: matin.barang@stpoelten.lknoe.at

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

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](#)