

# MORBUS FABRY

Warnsignal Herz



**Morbus Fabry zeigt sich nicht auf den ersten Blick. Warum aber gerade der kardiologische Blickwinkel wichtig ist, erklären Univ.-Prof. Dr. Senta Graf und Dr. Constantin Gatterer.**

*Ganz einfach erklärt: Was ist Morbus Fabry überhaupt?*

**Constantin Gatterer:** Morbus Fabry ist eine seltene Erkrankung, bei der es durch einen angeborenen Enzymmangel zu einer Ansammlung von Fettstoffen in den Zellen kommt. Dadurch entstehen Prozesse, die zu Organschäden – wie etwa am Herz, an den Nieren, an den Augen, am zentralen Nervensystem oder an der Haut – führen können.

**Senta Graf:** Die Symptome sind sehr unspezifisch. Das führt dazu, dass Patient(inn)en lange unerkant bleiben, obwohl bestimmte Symptome bereits im Kindesalter auftreten können – wie beispielsweise Bauchschmerzen oder Schmerzen in den Händen bzw. Füßen. Morbus Fabry wird deswegen oftmals erst in einem fortgeschrittenen Stadium im Erwachsenenalter erkannt.

*Aus Ihrer kardiologischen Perspektive: Mit welchen Symptomen kommen Patient(inn)en zu Ihnen?*

**Gatterer:** Die Symptome von Morbus Fabry können sehr vielfältig und unspezifisch sein, und dennoch gibt es einige Warnsignale, auf die Ärztinnen und Ärzte achten sollten. Den Patient(in)en selbst fallen primär nicht unbedingt kardiale Symptome, sondern

viel eher Schmerzen in den Händen und Füßen, Magen-Darm-Beschwerden, eine verminderte Fähigkeit zu schwitzen, Haut- oder Augenveränderungen auf. Im weiteren Verlauf kann es zu frühen Schlaganfällen und zu einer Einschränkung der Nierenfunktion kommen. Kardiale Symptome, wie Atemnot bedingt durch ein verdicktes Herz, treten erst später, meist um das 40. Lebensjahr auf.

*Das bedeutet, kardiale Symptome treten in vielen Fällen erst später im Krankheitsverlauf auf?*

**Graf:** Genau, erst im fortgeschrittenen Stadium der Erkrankung treten kardiale Symptome wie Atemnot oder eingeschränkte Leistungsfähigkeit auf. Durch die Fetteinlagerungen kommt es zur Verdickung und in weiterer Folge zur Vernarbung des Herzens. Dieses kann folglich nicht mehr so gut arbeiten und es kommt zu einer Herzschwäche. Es gibt ganz grundsätzlich sehr unterschiedliche Verläufe von Morbus Fabry. Die Kardiologie sieht Patient(inn)en mit Morbus Fabry in der Regel also erst später im Krankheitsverlauf. Idealerweise wird Morbus Fabry aber bereits durch die Kinderärztinnen und -ärzte oder später durch den Nierenfacharzt oder den Neurologen festgestellt.

Sie haben bereits die verschiedenen Symptome in den jeweiligen Altersgruppen erwähnt. Bestehen Unterschiede im Krankheitsverlauf von Männer und Frauen?

**Gatterer:** Da der genetische Ursprung der Erkrankung am X-Chromosom liegt, beginnt der Krank-

heitsverlauf bei Frauen in der Regel circa zehn Jahre später als bei Männern. Obwohl Symptome oft später auftreten, können Frauen gleichermaßen erkranken. Wenn Morbus Fabry nicht frühzeitig erkannt und keine adäquate Therapie durchgeführt wird, besteht daher auch für Frauen die Gefahr, vorzeitig zu versterben.

*Mittlerweile gibt es für Morbus Fabry eine spezifische Therapie. Sind noch weitere Therapieansätze bei bestehenden kardialen Symptomen gefragt?*

**Graf:** Die Enzymersatztherapie oder Chaperontherapie ist die vordergründige Therapie, um das Grundproblem von Morbus Fabry zu beheben. Wenn aber Patient(in)en schon Anzeichen von Herzschwäche haben, muss diese natürlich zusätzlich behandelt werden, wobei Medikamente behutsam in Abstimmung mit anderen Organbeteiligungen wie zb. einer Nierenfunktionsstörung eingesetzt werden müssen.

*Warum ist es für die Behandlung von Morbus Fabry wichtig, sich fächerübergreifend auszutauschen oder*

*etwa in spezialisierten Zentren zusammenzuarbeiten?*

**Gatterer:** Der Austausch ist zentral, weil Morbus Fabry eine Multiorganerkrankung ist. Es ist in diesem Zusammenhang besonders wichtig, die mögliche Herzbeteiligung zu erkennen. Denn ein Großteil der Patient(inn)en mit Morbus Fabry versterben an den Folgen der Herzschwäche. Daher müssen diese Patient(inn)en möglichst frühzeitig erkannt und spezifisch therapiert werden.

Interviewpartner:

Dr. Constantin Gatterer

Klinische Abteilung für Kardiologie, MedUni Wien

Univ.-Prof. Dr. Senta Graf

Klinische Abteilung für Kardiologie, MedUni Wien

Lesen Sie mehr unter: [www.seltenekrankheit.info](http://www.seltenekrankheit.info)

Verpassen Sie nicht unsere Print-Ausgabe „Seltene Krankheiten“, die am 25.2. in ganz Österreich dem STANDARD beigelegt ist.

Foto: AdobeStock

Quelle:  
Magdalena  
Reiter-Reitbauer  
für Mediaplanet  
Österreich GmbH