

MFSH

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.

Morbus Fabry

- ▶ Hintergründe & Fakten
- ▶ Praktische Tipps
- ▶ Adressen



Morbus Fabry ist eine seltene Erkrankung, und nur wenige Menschen kennen die Hintergründe. Informiert sein hilft, die Fabry-Krankheit zu verstehen und Probleme oder Unsicherheiten zu bewältigen. Die vorliegende Broschüre greift typische Fragen auf und gibt Tipps zum Umgang mit der Erkrankung.

1 Was ist Morbus Fabry?	4
• Morbus Fabry ist eine Speicherkrankheit	4
• Die Entdecker des Morbus Fabry	6
• Wie wird ein Morbus Fabry festgestellt?	7
2 Häufigkeit in Deutschland	8
3 Warum habe ich Morbus Fabry?	9
• Wie wird Morbus Fabry vererbt?	9
• Der Krankheitsverlauf ist bei Frauen sehr variabel	11
• Besonders wichtig: Familienmitglieder informieren	11
• Kinderwunsch: Wer hilft bei Fragen?	12
4 Was passiert mit meinem Körper?	13
• Typische Krankheitszeichen und Veränderungen	15
5 Was kann ich tun und worauf muss ich achten?	22
• Enzym-Ersatz-Therapie	22
• Regelmäßige Kontrollen	23
• Lebensgewohnheiten anpassen	24
• Intensive Gespräche	25
6 Viele Betroffene leiden unter Depressionen	26
7 Welche Fachärzte sind für mich wichtig?	28
• Schmerzen behandeln	29
8 Heimtherapie und Krankenhausaufenthalt	30
9 Morbus Fabry bei Kindern	32
10 Hilfreiche Adressen	34
Anhang: Familienstammbaum	39

1 Was ist Morbus Fabry?

Der Blick hinter die Kulissen der Fabry-Erkrankung ist eine Herausforderung: Betroffene und Angehörige werden mit vielen medizinischen Fachbegriffen konfrontiert. Aber auch ohne Kenntnis der „Fachsprache“ lassen sich die Ursachen der Krankheit gut nachvollziehen.

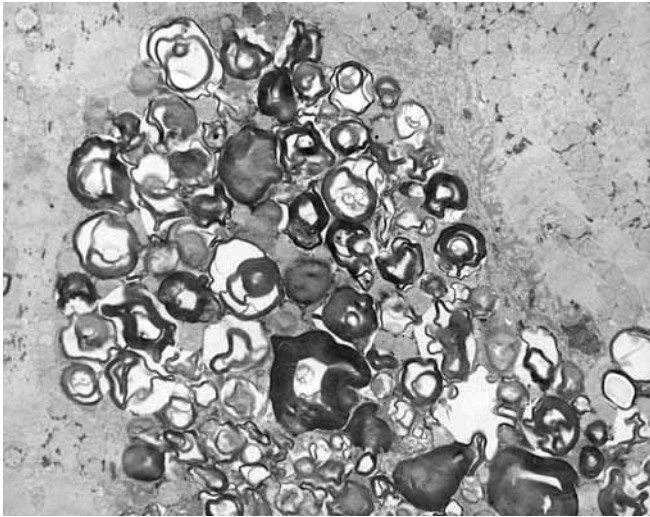
Morbus Fabry ist eine Speicherkrankheit

- Morbus Fabry ist eine seltene Erkrankung, die auf einer **Speicherstörung** beruht: Ein Zwischenprodukt aus dem Körperstoffwechsel wird übermäßig stark in den Organen abgelagert.
- Bei den Ablagerungen handelt es sich um bestimmte Fettstoffe, die in der medizinischen Fachsprache als Globotriaosylceramide, oder abgekürzt **GB₃**, bezeichnet werden.
- Normalerweise wird GB₃ durch ein **Enzym** namens **alpha-Galaktosidase A** abgebaut. Enzyme sind Eiweiße, die bestimmte Reaktionen im Körper steuern. Alpha-Galaktosidase A spaltet GB₃ auf, so dass der Fettstoff weiterverarbeitet werden kann.
- Bei Morbus Fabry wird alpha-Galaktosidase A nur noch unzureichend oder gar nicht mehr produziert. Der Grund ist die Veränderung eines Gens im Erbmateriale, das normalerweise die Herstellung von alpha-Galaktosidase A steuert.
- Durch die **Genveränderung** und den Mangel an alpha-Galaktosidase A kann GB₃ nicht weiter abgebaut werden. Deshalb reichert sich der Fettstoff in den Zellen der Blutgefäße, der Nieren, des Gehirns, der Augen und anderer Organe an.
- Die GB₃-Fettstoffe werden in einem Abschnitt der Zelle eingelagert, der unter dem Fachbegriff Lysosom bekannt ist. Aus diesem Grund bezeichnet man den Morbus Fabry auch als lysosomale Speicherstörung oder **lysosomale Speicherkrankheit**. Lysosomen sind Bereiche der Zelle,

Was ist Morbus Fabry?

die nicht mehr benötigte Stoffwechselprodukte abbauen – sie sind sozusagen die „Müllabfuhr“ der Zellen.

- Die übermäßige Anreicherung von GB_3 kann die Funktion der Organe nachhaltig beeinträchtigen. Je nachdem, welche Organe besonders stark betroffen sind, geht der Morbus Fabry mit ganz unterschiedlichen Krankheitszeichen einher.
- Mit zunehmender Einlagerung der GB_3 -Fettstoffe schreitet die Erkrankung voran. Ohne Behandlung werden die Krankheitserscheinungen im Laufe der Zeit oft schlimmer.



*Nierengewebe eines Patienten mit Fabry-Erkrankung.
Sichtbar ist die Anhäufung von dunklem GB_3 in der Zelle.*

(Mit freundlicher Genehmigung von Prof. Dr. J. Müller, Institut für Pathologie der Universität Würzburg.)

Bei Morbus Fabry werden GB_3 -Fettstoffe, die ein Zwischenprodukt des Stoffwechsels sind, nicht mehr ausreichend abgebaut: Der **Entsorgungsprozess ist blockiert**. In der Folge reichert sich GB_3 in den Organen des Körpers an.

Was ist Morbus Fabry?

Die Entdecker des Morbus Fabry

- Die Merkmale der Fabry-Erkrankung wurden erstmals 1898 von zwei Dermatologen (Hautärzten) unabhängig voneinander beschrieben: Als Entdecker gelten der Deutsche Johannes Fabry und der Engländer William Anderson.
- Lange Zeit wurde die Krankheit als Anderson-Fabry-Erkrankung bezeichnet. Heutzutage ist sie einfach unter dem Namen Fabry-Erkrankung oder Morbus Fabry bekannt.

Dr. Johannes Fabry
(1860–1930)

Dr. William Anderson
(1842–1900)



Was ist Morbus Fabry?

Wie wird ein Morbus Fabry festgestellt?

- Jeder, der bei sich eine Fabry-Erkrankung vermutet, kann die Diagnose durch eine Laboruntersuchung bestätigen lassen. Möglicherweise wird Ihr Arzt Sie hierfür an einen speziell ausgebildeten Facharzt bzw. an ein Spezialisten-Zentrum überweisen (s. Kapitel 7 „Welche Fachärzte sind für mich wichtig?“). Sollte sich die Diagnose bestätigen, wird dort auch das weitere Vorgehen geplant.
- Bei **männlichen Personen** entnimmt man eine Blutprobe, die auf die Konzentration des Enzyms alpha-Galaktosidase A untersucht wird. Wenn der Enzymspiegel sehr niedrig ist, liegt mit hoher Wahrscheinlichkeit eine Fabry-Erkrankung vor.
- Bei **weiblichen Personen** hat die Messung von Alpha-Galaktosidase A nur eine begrenzte Aussagekraft. Ein sicheres Ergebnis erhält man durch die Laboranalyse des Erbmaterials. Hierfür wird in einer Blutprobe nach Veränderungen des entsprechenden Gens gesucht. Die Untersuchung führen **Genetiker** durch. Dies sind Spezialisten, die sich mit Erbkrankheiten beschäftigen.

„Ich habe Morbus Fabry und bin schwanger. Wie kann ich feststellen, ob mein Kind auch betroffen ist?“

- Die Anlage für eine Fabry-Erkrankung lässt sich bereits in der **Schwangerschaft** (ab der 15. Schwangerschaftswoche) feststellen.
- Es werden Gewebe- oder Flüssigkeitsproben aus der Umgebung des Fötus entnommen und die Spiegel des Enzyms alpha-Galaktosidase A bestimmt.

2 Häufigkeit in Deutschland

Da der Morbus Fabry sehr selten auftritt, haben nur wenige Ärzte Erfahrung mit der Erkrankung. Die Diagnose wird oft erst nach gezielter Suche und in Zusammenarbeit mit verschiedenen Fachärzten gestellt. Gerade bei Kindern kommt es häufig vor, dass Hinweise auf einen Morbus Fabry nicht erkannt oder anderen Erkrankungen zugeordnet werden.

- Der Morbus Fabry findet sich weltweit in allen Bevölkerungsgruppen. Es wird geschätzt, dass 1:40.000 bis 1:100.000 Neugeborene die Anlage für die Erkrankung haben.
- Laut Weltgesundheitsorganisation WHO gehört der Morbus Fabry zu den 5.000 "seltenen Krankheiten" auf der Welt. Hiermit werden Krankheiten bezeichnet, von denen weniger als 0,05 Prozent der Bevölkerung betroffen sind.
- In Deutschland leben derzeit etwa 700 diagnostizierte Fabry-Patienten.
- Experten gehen davon aus, dass die **Dunkelziffer** der nicht erkannten Fabry-Erkrankungen hoch ist:
- Viele Betroffene bleiben lange unentdeckt oder leben mit einer falschen Diagnose (zum Beispiel wird eine *rheumatische* Erkrankung oder eine Erkrankung des *Nervensystems* diagnostiziert). Ein Grund sind die vielfältigen Krankheitszeichen, die oft untypischen Krankheitsverläufe, die Ähnlichkeit mit anderen Erkrankungen und die fehlende Erfahrung mit dem seltenen Krankheitsbild Morbus Fabry.
- So mancher Patient hat bereits eine ganze Reihe von Fachärzten aufgesucht, bevor die Fabry-Krankheit erkannt wird. Manchmal dauert es viele Jahre, bis eine bestätigte Diagnose vorliegt. Obwohl die ersten Krankheitszeichen meist schon im Kindes- und Jugendalter auftreten, wird die Diagnose oft erst im mittleren Erwachsenenalter gestellt.

Morbus Fabry ist eine sehr seltene Krankheit mit einer hohen Dunkelziffer. Wie viele Menschen tatsächlich betroffen sind, lässt sich nur schätzungsweise bestimmen.

3 Warum habe ich Morbus Fabry?

„Habe ich etwas falsch gemacht“? Diese Frage stellen sich viele Betroffene. Die Antwort ist einfach und lautet: „Nein“. Vor einem Morbus Fabry kann sich niemand schützen. Entweder man hat die verantwortliche Genveränderung geerbt oder man hat sie nicht geerbt.

- Morbus Fabry ist eine genetische Erkrankung, d. h. eine Erbkrankheit, die über Generationen an die Nachkommen weitergegeben wird.
- Ursache der Krankheit ist eine Veränderung des Gens, das normalerweise für die Herstellung von Alpha-Galaktosidase A verantwortlich ist (s. Kapitel 1 „Was ist Morbus Fabry?“). Durch die Genveränderung kann das Enzym nicht mehr in ausreichender Menge hergestellt werden.
- Das veränderte Gen bei Morbus Fabry befindet sich auf dem X-Chromosom der Geschlechtschromosomen.
- Mütter oder Väter, die ihre Genveränderung an die Kinder weitervererben, wissen häufig gar nicht, dass sie einen Morbus Fabry haben.

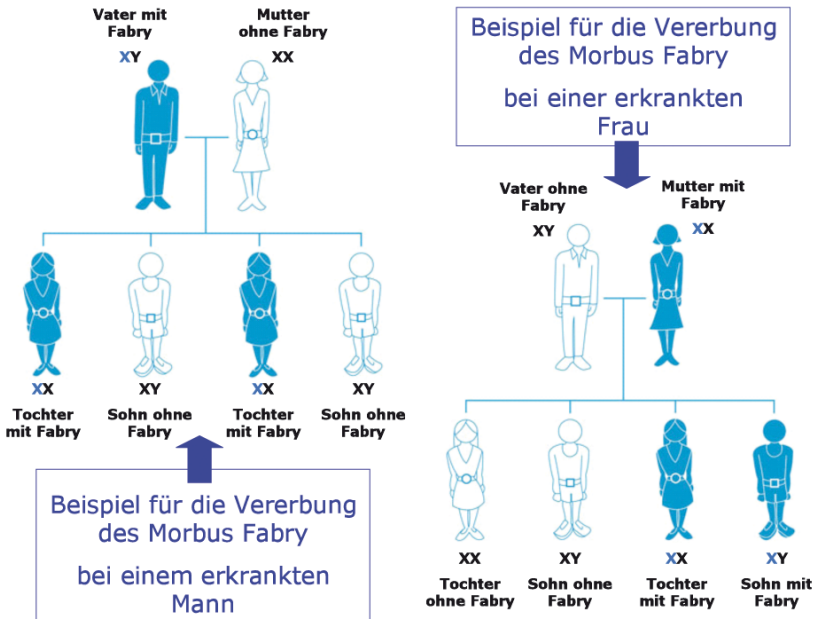
Wie wird Morbus Fabry vererbt?

Um die Weitergabe der Genveränderung bei Morbus Fabry nachzuvollziehen, sind folgende Überlegungen hilfreich:

- Alle Zellen im menschlichen Körper enthalten 23 Chromosomenpaare. In diesen Chromosomen ist der genetische „Bauplan“ gespeichert.
- Das Chromosomenpaar, das für die Bestimmung des Geschlechts zuständig ist, besteht aus dem X- und dem Y-Chromosom. **Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom (XY), Frauen haben zwei X-Chromosomen (XX).**

Warum habe ich Morbus Fabry?

- Das Spermium und die Eizelle enthalten von den Chromosomenpaaren jeweils ein Chromosom. Ein Spermium kann ein X- oder ein Y-Chromosom tragen. Die Eizelle enthält grundsätzlich ein X-Chromosom.
- Wenn ein Spermium mit einem X-Chromosom die Eizelle befruchtet, entwickelt sich hieraus ein Mädchen (XX). Befindet sich in dem Spermium ein Y-Chromosom, wird ein Junge geboren (XY).
- Das für die Fabry-Erkrankung verantwortliche Gen liegt auf dem X-Chromosom. Ist der **Vater** erkrankt, erhalten alle Töchter das veränderte X-Chromosom und zusätzlich ein gesundes X-Chromosom von der Mutter. Die Söhne eines erkrankten Vaters entwickeln keine Fabry-Krankheit, denn sie erben vom Vater das Y-Chromosom und das gesunde X-Chromosom der Mutter. Wenn die **Mutter** eine Fabry-Erkrankung hat, erhalten die Söhne und Töchter mit einer Wahrscheinlichkeit von jeweils 50% entweder das veränderte oder das gesunde X-Chromosom.



Warum habe ich Morbus Fabry?

Der Krankheitsverlauf ist bei Frauen sehr variabel

Bei Frauen kann die Fabry-Erkrankung weniger stark ausgeprägt sein als bei Männern. Oft bilden sich die Krankheitszeichen erst später aus. Der Grund hierfür ist der Vererbungsweg über das X-Chromosom. Für Frauen gilt ebenso wie für Männer, dass eine möglichst frühe Behandlung der Fabry-Krankheit wichtig ist, auch wenn die Krankheitszeichen noch gering sind (s. Kapitel 5 „Was kann ich tun und worauf muss ich achten?“).

- Wenn die Frau ein gesundes X-Chromosom und ein verändertes X-Chromosom geerbt hat, hängt es vom Zufall ab, in wie vielen Körperzellen sich das gesunde oder das veränderte X-Chromosom befindet.
- Überwiegt das gesunde X-Chromosom, kann das Enzym Alpha-Galaktosidase A noch in ausreichender Menge hergestellt werden. In diesem Fall treten kaum Krankheitszeichen auf (trotzdem ist eine Behandlung wichtig). Wenn es allerdings in vielen Zellen fehlt, dann können Frauen genauso schwer erkranken wie Männer.
- Bei Frauen mit einem gesunden und einem veränderten X-Chromosom ist es unter Umständen schwierig, die Krankheit zu erkennen.

Besonders wichtig: Familienmitglieder informieren

- Morbus Fabry ist eine vererbte Krankheit, die oft lange unentdeckt bleibt. Wird die Diagnose bei einem Familienmitglied gestellt, sollten auch alle anderen Blutsverwandten eine medizinische Beratung in Erwägung ziehen.
- Wichtig zu wissen: Je früher die Erkrankung entdeckt und behandelt wird, umso eher lassen sich mögliche Folgeschäden vermeiden.
- **Erster Schritt:** Zeichnen Sie gemeinsam einen Familienstammbaum auf. Anhand der Krankengeschichte der Familie können Sie herausfinden, wer in der Vergangenheit eventuell bereits betroffen war.

Warum habe ich Morbus Fabry?

Ein Beispiel: Wenn ein männlicher Blutsverwandter schon in jüngeren Jahren ein Nierenversagen, eine Herzerkrankung oder einen Schlaganfall erlitten hat, könnte eine unerkannte Fabry-Erkrankung die Ursache gewesen sein.

- Der Familienstammbaum hilft nachzuvollziehen, ob möglicherweise noch andere lebende Verwandte die Genveränderung für Morbus Fabry tragen.
- Die Verwandten können dann entscheiden, ob sie sich an einen Spezialisten überweisen lassen, der sie auf die Krankheit untersucht.

TIPP: Eine Vorlage für den Familienstammbaum finden Sie im Anhang. Besprechen Sie den ausgefüllten Familienstammbaum auch mit Ihrem Arzt.

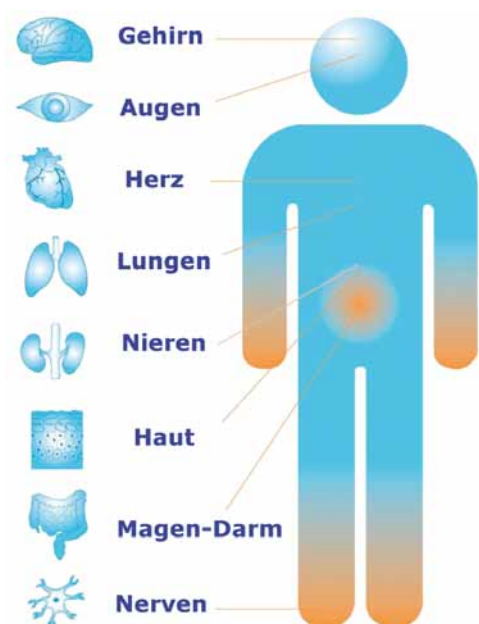
Nach der Diagnose einer Fabry-Krankheit: Diskutieren Sie die Erkrankung unbedingt in der Familie und zeichnen Sie gemeinsam einen Familienstammbaum auf!

Kinderwunsch: Wer hilft bei Fragen?

- Wer als Fabry-Patient eine Familie gründen möchte, hat viele Fragen. Zum Beispiel bestehen Bedenken, die Krankheit an seine Kinder weiterzugeben. Der betreuende Arzt kann hier beraten und ggf. auch an einen Genetiker überweisen.
- Genetiker sind speziell ausgebildete Fachleute, die sich mit der Vererbung von Krankheiten beschäftigen. Anhand Ihrer Angaben kann der Genetiker das Vorkommen der Erbkrankheit in Ihrer Familie einschätzen und Ihnen erklären, mit welcher Wahrscheinlichkeit geplante Kinder betroffen sind.
- Werdenden Müttern mit Fabry-Erkrankung wird eine Untersuchung zur vorgeburtlichen Diagnostik angeboten:
- Bereits ab der 15. Schwangerschaftswoche lässt sich feststellen, ob das noch ungeborene Kind die Genveränderung trägt. Hierfür werden Gewebe- oder Flüssigkeitsproben aus der Umgebung des Fötus entnommen und die Konzentration des Enzyms alpha-Galaktosidase A bestimmt.

4 Was passiert mit meinem Körper?

Bei Morbus Fabry können je nach Lebensalter unterschiedliche Krankheitszeichen im Vordergrund stehen. Damit sind auch die Probleme in jedem Lebensalter anders.



- Im Laufe der Zeit reichert sich immer mehr Gb3 in den Organen an. Verschiedene Krankheitszeichen treten deshalb erst mit dem Älterwerden auf.
- Manchmal entdeckt man den Morbus Fabry erst dann, wenn nach der Ursache für einen Schlaganfall oder für Herz- oder Nierenprobleme geforscht wird.
- Es gibt aber auch andere Beispiele, bei denen erste Krankheitszeichen schon bei 2-jährigen Kindern beobachtet wurden.

Was passiert mit meinem Körper?

- Bedingt durch den Vererbungsweg sind zwischen Männern und Frauen Unterschiede in der Krankheitsausprägung möglich. Bei männlichen Personen mit Morbus Fabry sind fast immer Krankheitszeichen vorhanden. Auch weibliche Erkrankte können Krankheitszeichen haben – oft treten diese aber erst in einem späteren Lebensalter auf.

Wichtig zu wissen: Den typischen Krankheitsverlauf bei Morbus Fabry gibt es nicht. Es ist möglich, dass Erkrankte innerhalb einer Familie zu verschiedenen Zeitpunkten ganz unterschiedliche Krankheitszeichen entwickeln.

Schmerzen, Hautausschlag, Hitzeempfindlichkeit, Magenverstimmungen, Müdigkeit, Energiemangel und die **Unfähigkeit zu körperlicher Anstrengung** sind oft die ersten Krankheitszeichen, die in Erscheinung treten. Da sich hinter den Veränderungen auch zahlreiche andere Störungen verbergen können, dauert es häufig viele Jahre (laut Literatur im Mittel 12 Jahre), bis eine Fabry-Erkrankung erkannt wird. Tatsächlich erhalten bis zu 25% der Betroffenen zunächst eine falsche Diagnose.

Probleme an Nieren, Herz und Gehirn machen sich meist zwischen dem 30. und 45. Lebensjahr bemerkbar. In vielen Fällen erkennt man die Fabry-Erkrankung erst zu diesem Zeitpunkt.

„Wie wirkt sich die Erkrankung auf meinen Körper aus und wie sind die Aussichten für meine spätere Gesundheit?“

- Morbus Fabry verläuft bei jedem anders und beeinträchtigt das Leben auf unterschiedliche Art durch eine große Bandbreite verschiedener Krankheitszeichen.
- Die Betroffenen müssen nicht alle Merkmale entwickeln, und auch die Schwere der Krankheitszeichen ist von Person zu Person unterschiedlich.
- Mit der Menge des abgelagerten GB_3 verschlimmern sich in der Regel auch die gesundheitlichen Probleme. Besonders ernst müssen mögliche Nierenprobleme, Herzprobleme und ein erhöhtes Risiko für Schlaganfälle genommen werden.

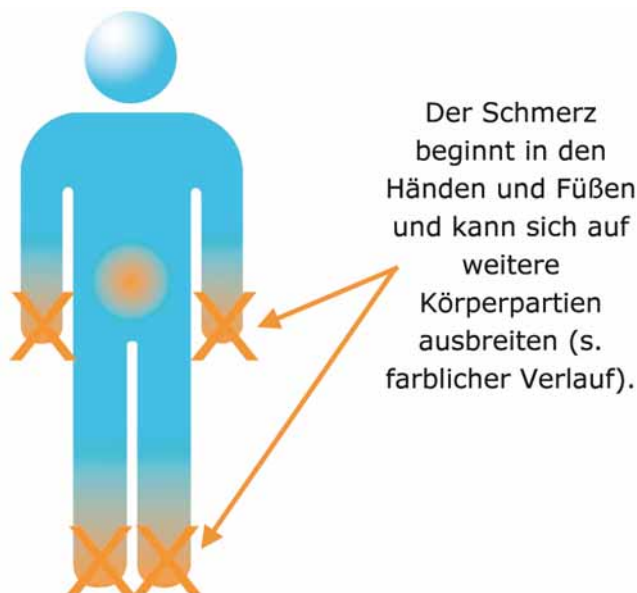
Was passiert mit meinem Körper?

- Je früher die Krankheit erkannt und mit einer Enzym-Ersatz-Therapie behandelt wird, umso besser lassen sich weitere Folgeschäden vermeiden. So besteht die Möglichkeit, ein relativ normales und aktives Leben zu führen.

Typische Krankheitszeichen und Veränderungen

Schmerzen

- Schmerzen sind das auffälligste Krankheitszeichen bei Morbus Fabry. Häufig machen sie sich schon in der Kindheit bemerkbar. Die Schmerzen werden durch eine Anhäufung von GB_3 in den Nervenzellen verursacht.
- Typisch sind schmerzhafte, brennende Missempfindungen an den Händen und Füßen. Diese werden als **Akroparästhesien** bezeichnet. Die Schmerzen können sich auf andere Körperteile ausweiten. Bei Kindern in der Entwicklungsphase werden die Beschwerden häufig mit Wachstumsschmerzen verwechselt.



Was passiert mit meinem Körper?

- Einige Betroffene berichten auch von Knochen- und Gelenkschmerzen. Diese werden manchmal als rheumatische Schmerzen fehlgedeutet. In ausgeprägten Fällen ist die Beweglichkeit einzelner Gelenke eingeschränkt, wie z. B. in Schulter, Ellenbogen, Handgelenk und Hüfte.
- Die Schmerzen sind zum Teil sehr ausgeprägt und verschlimmern sich bei körperlicher Anstrengung (Sport), Stress, Krankheit und Temperaturschwankungen.

Was kann ich tun?

Schmerzauslöser wie körperliche Anstrengung, Sonne und Hitze, starke Temperaturschwankungen, Stress und Übermüdung sollten vermieden werden. Je nach Art der Schmerzen können auch Medikamente eingesetzt werden. Ansprechpartner sind Ärzte mit einer Spezialausbildung für Schmerztherapie, z. B. in einer Schmerzambulanz (s. Kapitel 7 „Welche Fachärzte sind für mich wichtig?“).

Nieren

- Das Abbauprodukt GB_3 kann sich in den Nierenzellen anhäufen und so die Funktion der Nieren im Laufe der Zeit beeinträchtigen. Erkennbar ist dies an einer vermehrten Ausscheidung von Eiweiß im Urin (Proteinurie).
- Ohne Enzym-Ersatz-Therapie werden die Nieren unter Umständen so stark geschädigt, dass die Betroffenen irgendwann eine Dialyse oder sogar eine Nierentransplantation benötigen.
- Die Nierenprobleme treten oft bei männlichen Fabry-Erkrankten auf. Weibliche Patienten sind seltener von Nierenschäden betroffen.

Was kann ich tun?

Wichtig sind regelmäßige Kontrollen der Nierenfunktion. Außerdem kann der Einsatz von Medikamenten wie zum Beispiel ACE-Hemmern sinnvoll sein, besonders dann, wenn schon Eiweiß im Urin ausgeschieden wird. Unterstützend sollten sich Betroffene natriumarm und eiweißarm ernähren. Wenn die Nierenfunktion stark eingeschränkt ist, wird möglicherweise eine Dialyse notwendig: Mit Hilfe einer speziellen Apparatur werden giftige Abfallprodukte und überflüssiges Wasser künstlich aus dem Blut entfernt.

Was passiert mit meinem Körper?

Herz

- Häufig sind das Herz und die Herzfunktion von der GB_3 -Anhäufung betroffen. Erstes Anzeichen ist möglicherweise ein unregelmäßiger oder rasender Herzschlag. Im weiteren Verlauf sind eine krankhafte Vergrößerung des Herzens (so genannte Hypertrophie) und die Entwicklung einer Herzschwäche (so genannte Herzinsuffizienz) möglich.
- Ohne Enzym-Ersatz-Therapie verschlechtern sich die Herzprobleme mit zunehmendem Alter und können das Risiko für Herzinsuffizienz, Herzinfarkt oder Herzstillstand erhöhen.

Was kann ich tun?

Wichtig sind regelmäßige Untersuchungen der Herzfunktion. Für die Behandlung von Herzproblemen stehen unterschiedliche Medikamente zur Verfügung. Ihr Arzt wird Sie beraten, welche Maßnahmen für Sie am besten geeignet sind. Unter Umständen kann auch ein operativer Eingriff notwendig werden. Bei ausgeprägten Unregelmäßigkeiten des Herzschlags hilft ein Herzschrittmacher.

Schlaganfall

- GB_3 lagert sich in den Blutgefäßen des Körpers ab – unter anderem auch in den Arterien, die das Gehirn versorgen. Die Folge können Durchblutungsstörungen sein. Zu einem Schlaganfall kommt es, wenn die Blutzufuhr in einer bestimmten Region des Gehirns unterbrochen wird.
- Ein Schlaganfall in jungen Jahren (d. h. vor dem 55. Lebensjahr) in der Verwandtschaft kann das erste Symptom der Erkrankung Morbus Fabry sein.

Was passiert mit meinem Körper?

Was kann ich tun?

Der Schlaganfall ist eine ernstzunehmende Folgekomplikation, von der Fabry-Patienten bedroht sein können. Bei leichten Schlaganfällen ist ein vollständiges Gesundwerden möglich. In der Regel ist nach einem Schlaganfall eine Enzym-Ersatz-Therapie angezeigt. Um das Risiko für einen weiteren Schlaganfall zu verringern, verschreibt Ihr Arzt ggf. blutverdünnende Medikamente.

Verdauung

- Durch die Anhäufung von GB_3 kann die Funktion der Darmzellen und der Weitertransport des Darminhalts beeinträchtigt sein.
- Eine mögliche Folge sind krampfartige Bauchschmerzen, vor allem nach einer Mahlzeit. Auch Durchfall, Verstopfung, Völlegefühl, Übelkeit und Erbrechen kommen vor.
- Typische Fehldiagnosen sind Reizdarmsyndrom oder entzündliche Darm-erkrankungen wie Morbus Crohn und Colitis ulcerosa.

Was kann ich tun?

Medikamente zur Beschleunigung der Magenentleerung können die Beschwerden lindern. Außerdem sollte eine fettreduzierte Ernährung angestrebt werden. Günstig sind mehrere, dafür aber kleine Mahlzeiten-Portionen.

Hautveränderungen

- Bei den Betroffenen sind manchmal punktförmige dunkelrote Hautflecken sichtbar, zum Beispiel auf den Oberschenkeln, am Gesäß, im unteren Bauch- und im Lendenbereich. Die Hautveränderungen können bereits in der Kindheit auftreten und eines der ersten Anzeichen für die Fabry-Erkrankung darstellen. Allerdings können ähnliche Hautveränderungen auch bei anderen Speicherkrankheiten vorkommen.

Was passiert mit meinem Körper?

Was kann ich tun?

Die Hautveränderungen beim Morbus Fabry sind ungefährlich und machen meist keine Beschwerden, aber sie können bluten. Hier ist eine kosmetische Korrektur möglich. Dabei werden die punktförmigen erhabenen Hautrötungen mit einem Laser entfernt.



Typische Hautveränderungen bei der Fabry-Erkrankung: (a) Gesicht, (b) Bauchnabel, (c) Lippen, (d) Handflächen. (Mit freundlicher Genehmigung von Dr. med. Thomas Jansen)

Schwitzen

- Patienten mit Morbus Fabry können oft nicht richtig schwitzen: Der Körper stellt weniger Schweiß her als bei gesunden Personen. Die Betroffenen vertragen deshalb Hitze und körperliche Anstrengungen schlecht und reagieren mit Übelkeit, Benommenheit, Kopfschmerzen oder sogar Ohnmachtsanfällen.

Was kann ich tun?

Hohe Temperaturen meiden, mit kaltem Wasser waschen, kalte Getränke zu sich nehmen.

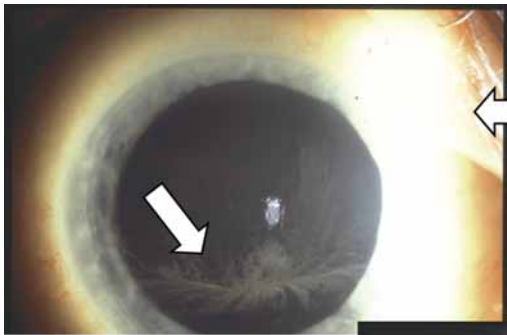
Was passiert mit meinem Körper?

Augen

- Durch die Einlagerung von GB_3 treten bei vielen Fabry-Patienten typische Augenveränderungen auf: Es erscheinen kleine, wirbelförmige gelbliche Linien auf der Hornhaut. Mit bloßem Auge sind diese Veränderungen meist nicht sichtbar und sie beeinträchtigen auch nicht das Sehvermögen. Der Augenarzt kann die Veränderungen mit Hilfe einer (schmerzfreen) Spezialuntersuchung nachweisen, der so genannten Spaltlampen-Mikroskopie.

Was kann ich tun?

Eine Behandlung der (mit bloßem Auge nicht sichtbaren) Augenveränderungen ist nicht möglich und auch nicht notwendig.

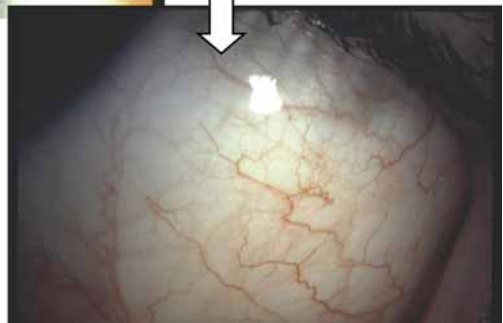


Hornhauttrübung
(Cornea verticillata)

Geschlängelte Gefäße an
der Bindehaut
(Tortuositas vasorum)

Typische Augenveränderung
bei der Fabry-Erkrankung

mit freundlicher
Genehmigung von
Dr. med. Susanne Pitz



Was passiert mit meinem Körper?

Ohren

- Mit fortschreitendem Lebensalter leiden Fabry-Betroffene häufig unter Hörstörungen: Über Jahre stellt sich ein Hörverlust ein, der in einigen Fällen bis zur Schwerhörigkeit führen kann.
- Die Hörstörung wird beim Hals-Nasen-Ohrenarzt anhand einer Hörprüfung (Audiogramm) festgestellt.
- Neben dem Hörverlust scheinen Fabry-Patienten auch öfter unter Ohrgeräuschen (Tinnitus) und Hörstürzen zu leiden.

Was kann ich tun?

Wenn die Hörfähigkeit stärker eingeschränkt ist, sollte ein Hörgerät in Betracht gezogen werden. Die Hörgeräte-Technologie ist heutzutage sehr weit fortgeschritten: Für viele Patienten bedeutet das Hören mit einem Hörgerät eine erhebliche Verbesserung der Lebensqualität.

5 Was kann ich tun und worauf muss ich achten?

Die Fabry-Erkrankung kann viele gesundheitliche Probleme mit sich bringen. Trotzdem ist es für die Betroffenen möglich, ein lebenswertes und erfolgreiches Leben zu führen. Die Behandlung des Morbus Fabry verfolgt drei Ziele:

- Die Einlagerung von Gb_3 zu verhindern.
- Die Funktion einzelner Organe zu verbessern.
- Belastende Krankheitszeichen, wie z. B. Schmerzen, zu verringern.

Enzym-Ersatz-Therapie

Lange Zeit ließen sich nur die Krankheitszeichen des Morbus Fabry behandeln. Heutzutage kann das fehlende Enzym ersetzt werden, mit dem Gb_3 weiter zerlegt und abgebaut wird: Man spricht von einer Enzym-Ersatz-Therapie, oder kurz **EET**.

- Ziel der Enzym-Ersatz-Therapie ist es, die meist über Jahre eingelagerten Gb_3 -Fettstoffe abzubauen und weiteren Ablagerungen in den Organen vorzubeugen. Hierfür muss das fehlende Enzym lebenslang in regelmäßigen Abständen zugeführt werden.
- Unter der Enzym-Ersatz-Therapie verringern sich die Beschwerden oder verschwinden sogar ganz. Das Risiko für schwere Komplikationen wie Nierenprobleme oder Herzprobleme nimmt ab.
- Generell gilt: Je früher die Enzym-Ersatz-Therapie beginnt, umso größer sind die Erfolge für den Patienten. Am günstigsten ist es, mit der Behandlung schon vor dem Auftreten von Organschäden anzufangen.
- Bei einem späteren Therapiebeginn lassen sich nicht mehr alle Beschwerden rückgängig machen. Dies betrifft vor allem Schäden an den Nieren. Dennoch kann die Enzym-Ersatz-Therapie auch bei fortgeschrittener Krankheit die Funktion von Organen stabilisieren oder sogar verbessern.

Was kann ich tun und worauf muss ich achten?

Mit der Enzym-Ersatz-Therapie können Fabry-Patienten ein fast normales Leben führen: Viele Betroffene haben gute gesundheitliche Zukunftsaussichten. Je früher die Krankheit festgestellt und behandelt wird, umso erfolgreicher lassen sich der Gesundheitszustand und die Lebensqualität verbessern.

„Wie wird die Enzym-Ersatz-Therapie durchgeführt?“

- Das fehlende Enzym wird **alle zwei Wochen** über eine Infusion in die Vene verabreicht.
- Die ersten Infusionen finden in speziellen Behandlungszentren statt. Wenn der Patient das Medikament gut verträgt, können die weiteren Infusionen beim Arzt vor Ort oder auch im Zuhause des Betroffenen erfolgen. Hierbei steht dem Patienten eine speziell ausgebildete Krankenschwester zur Seite. Es besteht auch die Möglichkeit, dass die Patienten oder Familienangehörige lernen, die Behandlung selbst durchzuführen (s. Kapitel 8 „Heimtherapie und Krankenhausaufenthalt“).
- Die Behandlung mit der Enzym-Ersatz-Therapie muss lebenslang erfolgen.

Regelmäßige Kontrollen

- Für Betroffene mit Morbus Fabry ist es wichtig, auf **regelmäßige Kontrolluntersuchungen** zu achten. Dabei werden der Erfolg der Behandlung und wichtige Funktionen der Organe überprüft.
- Die Untersuchungen sollten unter Aufsicht von Ärzten bzw. in Zentren durchgeführt werden, die Erfahrung mit der Betreuung von Fabry-Patienten haben (s. Kapitel 10 „Hilfreiche Adressen“).
- Wichtig ist unter anderem die regelmäßige Kontrolle von **Nieren, Herz** (EKG, Echokardiographie) und **Hirngefäßen** (Ultraschall, Magnetresonanztomographie).

Lebensgewohnheiten anpassen

In der Regel plant ein Team von Spezialisten die Behandlung der Fabry-Krankheit. Mit ein paar einfachen (und wirkungsvollen) „Alltags-Regeln“ können Betroffene ihre Gesundheit und Lebensqualität zusätzlich verbessern.

Achten Sie darauf, dass Sie keine Infusionen bei der Enzym-Ersatz-Therapie versäumen. Auch andere Medikamente sollten pünktlich eingenommen und Kontrolluntersuchungen in regelmäßigen Abständen durchgeführt werden. Mit Blick auf die Nieren ist auch die Kontrolle und ggf. Behandlung des **Blutdrucks** wichtig. Außerdem sind folgende Punkte von Bedeutung:

- **Ernährung:** Magen-Darm-Beschwerden nehmen ab, wenn Sie häufiger kleine (und fettreduzierte) Mahlzeiten zu sich nehmen. Wie für alle Menschen gilt auch für Fabry-Betroffene: Wer sich gesund und ausgewogen ernährt, profitiert für sein Wohlbefinden. Eine salzarme Kost hilft, das Risiko für Herz- und Nierenprobleme zu senken.
- **Schmerzen vorbeugen:** Bei der Fabry-Krankheit gibt es bestimmte Reize, die Schmerzen auslösen oder verschlimmern können. Dazu gehören seelischer Stress, körperliche Überanstrengung, starke Temperaturschwankungen und Hitze. Vor und nach körperlicher Anstrengung sollten Sie viel Wasser trinken. Nehmen Sie sich ausreichend und regelmäßig Zeit für Entspannung.
- **Arbeit:** Wer von einem Morbus Fabry betroffen ist, muss auch die Berufswahl überdenken. Ungünstig sind Tätigkeiten, die mit raschen Temperaturänderungen, körperlicher Anstrengung und viel emotionalem Stress verbunden sind. Viele Fabry-Patienten leiden unter häufiger Müdigkeit – Sie sollten sich deshalb die Erlaubnis für ein paar Pausen während der Arbeit einholen.
- **Gesundes Leben:** Für Fabry-Betroffene ist es besonders wichtig, auf eine gesunde Lebensweise zu achten. Dabei gelten die gleichen „Regeln“ wie für alle anderen Menschen auch. Es ist günstig, auf das Rauchen zu verzichten und übermäßigen Alkoholkonsum zu vermeiden. Dies hilft Herzproblemen, Nierenschäden und Schlaganfällen vorzubeugen.

Was kann ich tun und worauf muss ich achten?

Leben Sie und ernähren Sie sich möglichst gesund – so können Sie Ihr Wohlbefinden und Ihre gesundheitlichen Aussichten verbessern.

Intensive Gespräche

Wer die Hintergründe von Morbus Fabry kennt und versteht, kann mit der Erkrankung viel besser umgehen. Dies gilt nicht nur für die Patienten selbst, sondern auch für ihre Angehörigen und Freunde. Nur wer informiert ist, kann die Situation des Erkrankten nachvollziehen und ihn sinnvoll unterstützen. Außerdem fällt das tägliche Leben deutlich leichter, wenn Betroffene über ihre Erkrankung offen sprechen können.

- **Beruf:** Wenn Ihre Arbeitskollegen über Morbus Fabry Bescheid wissen, können diese viel besser verstehen, dass Ihre körperliche Leistungsfähigkeit eingeschränkt ist. Den Kollegen fällt es dann meist auch leichter zu akzeptieren, dass Sie wegen Krankenhausterminen und Behandlungsmaßnahmen häufiger bei der Arbeit fehlen müssen.
- **Schule:** Kinder mit einer Fabry-Erkrankung können an körperlichen Aktivitäten oft nicht teilnehmen – Sport verschlimmert mögliche Schmerzen. Diese Kinder fühlen sich leichter ausgegrenzt. Manchmal müssen die Kinder auch ein paar Tage in der Schule fehlen, weil Untersuchungen im Krankenhaus durchgeführt werden. Es ist daher wichtig, Lehrer und Schulfreunde auf die Erkrankung aufmerksam zu machen und zu informieren.
- **Psychologische Betreuung:** Für viele Betroffene ist eine psychologische Betreuung durch ausgebildete Fachleute eine große Unterstützung – der Umgang mit der Erkrankung wird plötzlich viel einfacher. Auch Kinder und Jugendliche profitieren von einer psychologischen Betreuung.

Besonders wichtig: Führen Sie intensive Gespräche. Scheuen Sie sich nicht davor, auch eine psychologische Betreuung in Anspruch zu nehmen.

6 Viele Betroffene leiden unter Depressionen

Der Umgang mit Morbus Fabry ist eine Herausforderung, die man nicht unterschätzen sollte. Die Krankheit kann sich ganz wesentlich auf die Lebensqualität, das tägliche Leben, die zwischenmenschlichen Beziehungen, die schulische oder die berufliche Entwicklung auswirken.

- Häufig haben Betroffene schon eine lange Odyssee von Arzt zu Arzt hinter sich, wenn die Diagnose Morbus Fabry „endlich“ feststeht. Der Leidensdruck wird jetzt aber nicht weniger: Nun gilt es, das eigene Leben an die neue Krankheit anzupassen. Dies bedeutet oft Einschränkungen im Alltag und vor allem Unsicherheiten und Ängste vor den Folgen der Krankheit.
- Hinzu kommen die körperlichen Beschwerden. Einen besonders großen Einfluss haben die Schmerzen, die bei Morbus Fabry sehr ausgeprägt sein können. In diesem Fall sollte auch ein Schmerztherapeut bzw. eine Schmerzambulanz in das Behandlungsprogramm eingebunden werden (s. Kapitel 7 „Welche Fachärzte sind für mich wichtig?“).

Sie haben Morbus Fabry. Kommen Ihnen folgende Gedanken bekannt vor?

- „Ich wünsche mir mehr Verständnis von den Menschen in meiner Umgebung!“
- „Durch meine Probleme und meine verringerte Leistungsfähigkeit fühle ich mich ausgegrenzt.“
- „Warum habe gerade ich diese seltene Krankheit?“
(Kommentar: Niemand ist „schuld“ an einer Erbkrankheit – Sie am allerwenigsten!)

Viele Betroffene leiden unter Depressionen

- Die Unsicherheiten, Ängste, Einschränkungen und körperlichen Beschwerden bleiben nicht ohne Folgen: Familiäre Probleme, sozialer Rückzug, Probleme am Arbeitsplatz und ein gefährdetes Selbstwertgefühl treiben die Betroffenen nicht selten in eine Depression. Erste Anzeichen sind ein Gefühl von Hoffnungslosigkeit, Antriebsstörungen und eine erhöhte Reizbarkeit.

Viele Fabry-Patienten durchleben Zeiten, in denen sie mit Depressionen kämpfen müssen – vielleicht geht es Ihnen auch so. Morbus Fabry ist eine große Herausforderung, und so treten psychische Probleme oft zwangsläufig auf. Sprechen Sie hierüber mit Ihrem behandelnden Arzt und lassen Sie sich von Ihrer Umgebung und von Fachleuten helfen!

Wichtig zu wissen: Sie können etwas tun, um neue Lebensfreude und Lebenskraft zu gewinnen:

- Befreien Sie sich unbedingt aus einer sozialen Isolation. Sprechen Sie mit der Familie, Freunden und Arbeitskollegen.
- Tauschen Sie sich mit anderen Leidensgenossen aus (s. Kapitel 10 „Hilfreiche Adressen“).
- Bauen Sie sich Ihr eigenes **Hilfsnetzwerk** auf – so werden Sie das Gefühl los, ganz allein mit der Krankheit fertig werden zu müssen. Familie und Freunde sind ein entscheidender Bestandteil: Versuchen Sie, in ihrer Gegenwart offen über die Situation zu sprechen. Diskutieren Sie die Krankheit mit den Menschen in Ihrer Umgebung, damit Ihre eigenen Bedürfnisse besser verstanden werden. Auch Ihr Hausarzt nimmt eine wichtige Rolle ein. Er unterstützt Sie in allen Gesundheitsfragen außerhalb der Klinikbesuche.
- Sie können sich zusätzliche Hilfe bei Spezialisten holen (Psychologe, Psychiater, Psychotherapeut).

7 Welche Fachärzte sind für mich wichtig?

Die Krankheit Morbus Fabry erfordert eine Zusammenarbeit verschiedener Fachärzte. Betroffene können eine Vielzahl von Krankheitszeichen entwickeln, die zum Teil unterschiedliche Auswirkungen haben. Die Behandlung muss deshalb für jeden Patienten individuell angepasst werden.

Da es sich um eine sehr seltene Erkrankung handelt, wird das weitere Vorgehen in einem Spezialisten-Zentrum geplant (s. Kapitel 10 „Hilfreiche Adressen“). An dem Gesamt-Betreuungsprogramm sind unter Umständen mehrere Ärzte, Krankenschwestern, weitere Therapeuten und Berater beteiligt.

- **Hausarzt:** Ihr Hausarzt kann derjenige sein, mit dem Sie zuerst über Ihre Beschwerden gesprochen haben und der Sie an einen Spezialisten überwiesen hat. Er oder sie ist weiterhin für die alltäglichen Gesundheitsfragen zuständig und sollte über die Maßnahmen im Spezialisten-Zentrum auf dem Laufenden gehalten werden.

Das Spezialisten-Zentrum koordiniert die Behandlung. Sie werden möglicherweise mehreren Ärzten aus ganz verschiedenen Fachrichtungen vorgestellt. Hierzu gehören zum Beispiel (und es können noch viele andere sein):

- **Nephrologe** – Facharzt für die Nieren.
- **Kardiologe** – Facharzt für das Herz.
- **Dermatologe** – Facharzt für die Haut.
- **Ophthalmologe** – Facharzt für die Augen.
- **Neurologe** – Facharzt für das Nervensystem.
- **Endokrinologe** – Facharzt für den Stoffwechsel (beschäftigt sich mit Erkrankungen hormonproduzierender Drüsen).
- **Psychologe, Psychiater, Psychotherapeut** – Spezialisten, die sich um die mentale (seelische) Gesundheit kümmern.
- **Ggf. Pädiater** – Facharzt für Kinder.

Welche Fachärzte sind für mich wichtig?

Möglicherweise wird auch eine Beratung beim Genetiker angeboten. Dies ist zum Beispiel der Fall, wenn weitere Familienmitglieder betroffen sein könnten oder wenn der Patient plant, eine Familie zu gründen. Genetiker werden oft für die Diagnosestellung der Fabry-Erkrankung hinzugezogen.

Schmerzen behandeln

Schmerzen sind ein häufiges Problem bei Morbus Fabry. Manchmal sind die Beschwerden so stark ausgeprägt, dass die Lebensqualität erheblich darunter leidet. In diesen Fällen sollte unbedingt ein **Schmerztherapeut** – d. h. ein Spezialist für die Behandlung von Schmerzen – hinzugezogen werden.

- Die Schmerzen können in verschiedenen Formen auftreten: Akut als so genannte Schmerzkrise (Minuten bis einige Tage), chronisch (dauerhafter Schmerz) oder in kurzen Attacken.
- Auf gängige Schmerzmittel sprechen die Beschwerden oft nicht an. Durch geschickte Anwendung verschiedener Medikamente ist es dem erfahrenen Arzt (Schmerztherapeut) aber möglich, dem Patienten zu einem schmerzarmen oder sogar schmerzfreien Leben zu verhelfen.
- In Deutschland gibt es Einrichtungen, die sich auf die Behandlung von Schmerzen spezialisiert haben: **Schmerzambulanzen, Schmerzkliniken** und **Schmerzpraxen** kümmern sich ausschließlich um Patienten mit problematischen Schmerzkrankheiten (s. Kapitel 10 „Hilfreiche Adressen“).
- Auch durch die Veränderung von Lebensgewohnheiten lassen sich Schmerzphasen verringern: Körperliche Anstrengung, Sonne und Hitze, starke Temperaturschwankungen, Stress und Übermüdung sollten vermieden werden.

Klassische Schmerzmedikamente versagen oft bei Morbus Fabry. Um quälende Schmerzen in den Griff zu bekommen, kann es sinnvoll sein, sich bei einem Schmerztherapeuten bzw. in einer Schmerzambulanz, Schmerzpraxis oder Schmerzklinik vorzustellen.

8 Heimtherapie und Krankenhausaufenthalt

Im Mittelpunkt der Fabry-Behandlung steht die Enzym-Ersatz-Therapie (s. Kapitel 5 „Was kann ich tun und worauf muss ich achten“): Alle zwei Wochen benötigt der Patient eine Infusion. Dafür begibt er sich normalerweise zum Hausarzt, zur örtlichen Klinik oder zum Fabry-Zentrum. Die Infusionsbehandlung dauert in der Regel zwischen 40 Minuten und 4 Stunden. Außerdem müssen Zeiten für An- und Abfahrtsweg und im Wartezimmer beim Arzt oder in der Klinik einkalkuliert werden.

Mittlerweile gibt es auch die Möglichkeit, die Enzym-Ersatz-Therapie im eigenen Zuhause als **Heimtherapie** zu erhalten:

- Sie haben keinen Anfahrtsweg zum Arzt,
- Sie können in Ihrem eigenen Bett oder auf dem Sofa liegen,
- Sie haben Ihre Familie oder Freunde um sich,
- Sie können etwas essen oder trinken und
- Sie haben mehr Ruhe.

„Wie funktioniert die Heimtherapie?“

- Die Arzneimittel können an Ihre Heimadresse geliefert werden.
- Eine speziell ausgebildete Krankenschwester besucht Sie und verabreicht die Infusion.
- Im Einzelfall können erfahrene Patienten oder deren Angehörige lernen, die Infusion selber durchzuführen.
- Die ersten Infusionen werden immer in der Klinik oder Arztpraxis verabreicht. Wenn die Behandlung gut vertragen wird, steht einer Heimtherapie aber nichts im Wege. Sprechen Sie Ihren betreuenden Arzt darauf an. Dieser wird mit Ihnen die notwendigen Vorbereitungen in die Wege leiten.

Aufenthalt im Krankenhaus

Eine Voraussetzung für den Erfolg der Enzym-Ersatz-Therapie ist die **Regelmäßigkeit der Behandlung** alle 14 Tage. Versäumen Sie deshalb keine Infusion! Wenn Sie zum Beispiel aus anderen Gründen im Krankenhaus liegen, sprechen Sie die Ärzte auf die anstehende Infusion an.

WICHTIG zu wissen: Das Krankenhaus stellt das Medikament für die Enzym-Ersatz-Therapie oft nicht zur Verfügung. Deshalb sollten Sie **genügend Medikamenten-Vorrat mitnehmen** oder sich von Angehörigen mitbringen lassen.

9 Morbus Fabry bei Kindern

Kleinkinder

Von den zahlreichen Symptomen der Fabry-Erkrankung sind Schmerzen und Hitzeempfindlichkeit in dieser Altersstufe am häufigsten. Eltern sollten darauf achten, dass die Kinder hohe Temperaturen meiden.

Kinder und Jugendliche

Neben Phasen mit Missempfindungen an den Händen und Füßen (Schmerzen und Brennen) entwickeln viele Betroffene in dieser Altersstufe punktförmige dunkelrote Hautausschläge. Diese treten meist im Bereich zwischen Bauchnabel und Knien auf. Bei einer augenärztlichen Untersuchung lassen sich mit speziellen Untersuchungsgeräten oft Veränderungen der Hornhaut feststellen. Eltern und Lehrer sollten daran denken, dass sich Symptome bei körperlicher Belastung und starken Temperaturschwankungen verschlimmern können. Manchmal werden die Beschwerden mit Wachstumsschmerzen verwechselt.

Möglicherweise sind auch ein paar Dinge für das soziale Umfeld in der Schule oder bei der Arbeit zu klären. Unter Umständen ist es sinnvoll, sich hierbei Rat von einem Spezialisten einzuholen.

Die Fabry-Krankheit wird bei Kindern genauso diagnostiziert und behandelt wie bei Erwachsenen.

Gespräche sind wichtig

Oft tritt das Problem auf, dass sich Kinder mit einer Fabry-Krankheit ausgegrenzt fühlen. An verschiedenen Schulaktivitäten, wie zum Beispiel Sport, können sie häufig nicht oder nur eingeschränkt teilnehmen. Manchmal müssen die Kinder auch ein paar Tage in der Schule fehlen, weil Untersuchungen im Krankenhaus durchgeführt werden.

Morbus Fabry bei Kindern

- Wenn Sie Eltern oder die Aufsichtsperson eines Kindes mit Fabry-Krankheit sind, sollten Sie die Lehrer über die Symptome der Erkrankung informieren.
- Hierzu gehört, dass die Krankheitszeichen erklärt werden. Der Lehrer muss wissen, dass die körperliche Aktivität überwacht werden sollte, damit es dem Kind gut geht.
- Möglicherweise nimmt Ihr Kind auch Medikamente während der Schulzeit ein.
- Um Termine und Behandlungsmaßnahmen im Krankenhaus wahrzunehmen, muss Ihr Kind unter Umständen in regelmäßigen Abständen vom Schulunterricht befreit werden.

Es ist wichtig, mit den betroffenen Kindern regelmäßig ausführliche Gespräche zu führen. Die Kinder müssen ihre Krankheit verstehen und lernen, mit ihr umzugehen. In vielen Fällen ist eine fachkundige psychologische Betreuung sinnvoll.

10 Hilfreiche Adressen

Selbsthilfegruppe

Selbsthilfegruppen sind wichtige Anlaufstellen, an die sich Betroffene mit Fragen und Problemen wenden können. Sie helfen, Kranke und deren Familien zu beraten, Kontakte zu Ärzten, Kliniken und Versicherungsträgern herzustellen und Erfahrungen mit anderen Leidensgenossen auszutauschen.

Die **Deutsche Morbus Fabry-Selbsthilfegruppe** (MFSH – Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.) wurde im März 2002 gegründet.

Geschäftsstelle:

MFSH e.V.

Guilleaumestr. 13

51065 Köln

Telefon: +49 (0) 221-222 73 93

Handy: +49 (0)177-6419711

E-Mail: info@fabry-selbsthilfegruppe.de

Internet: www.fabry-selbsthilfegruppe.de

Der Verein bietet Betroffenen unter anderem folgende Hilfe an:

- Telefonische Beratung.
- Unterstützung bei Behördengängen (Schwerbehindertenausweis, Erwerbsunfähigkeit usw.).
- Informationen rund um Morbus Fabry.

Fabry-Zentren

Morbus Fabry ist eine sehr seltene Erkrankung. Die Zahl der Zentren, die sich auf die Behandlung und Überwachung von Patienten mit Fabry-Krankheit spezialisiert haben, ist daher begrenzt. Häufig müssen längere Anfahrtswege in Kauf genommen werden.

Das Fabry-Zentrum übernimmt viele wichtige Aufgaben. Um den Krankheitsverlauf zu überwachen, erhält der Patient hier in regelmäßigen Abständen einen „Körper-Check“. Die meisten Patienten kommen ein- bis zweimal jährlich, um die Wirksamkeit und den Fortgang der Enzym-Ersatz-Therapie überprüfen zu lassen. Auch unbehandelte Fabry-Patienten werden im Fabry-Zentrum betreut.

Dr. med. Jens Gaedeke

Medizinische Klinik mit Schwerpunkt Nephrologie

Campus Charité Mitte

Luisenstr. 13

10117 Berlin

Tel.: 030/450614137

Fax: 030/450514902

E-Mail: jens.gaedeke@charite.de

Prof. Dr. med. Arndt Rolfs

Dr. med. Tobias Böttcher

Klinik für Neurologie und Poliklinik

Medizinische Fakultät Universität Rostock

Gehlsheimer Str. 20

18147 Rostock

Tel.: 0381/4949540

Fax: 0381/4949542

E-Mail: arndt.rolfs@med.uni-rostock.de

E-Mail: tobias.boettcher@med.uni-rostock.de

Prof. Dr. med. Kurt Ullrich

Dr. med. Nicole Muschol

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Spezialambulanz „Lysosomale Speicherkrankheiten“
Martinistr. 52
20246 Hamburg
Tel.: 040/741054259
Fax: 040/741056527

PD Dr. med. Andreas Hahn

Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin
Abteilung für Neuropädiatrie, Sozialpädiatrie und Epileptologie

Dr. med. Christian Tanislav

Klinik für Neurologie
Universitätsklinikum Gießen und Marburg GmbH
Standort Gießen
Feulgenstraße 12 / Am Steg 14
35392 Gießen
Tel.: 0641/99-43481
Tel.: 0641/99-45317
Fax: 0641/99-43489
Fax: 0641/99-45418
E-Mail: andreas.hahn@paediat.med.uni-giessen.de
E-Mail: christian.tanislav@neuro.med.uni-giessen.de

Dr. med. Björn Hoffmann

Universitätsklinikum Düsseldorf
Klinik für Allgemeine Pädiatrie
Moorenstr. 5
40225 Düsseldorf
Tel.: 0211/8117687
Fax: 0211/8118757
E-Mail: hoffmann@med.uni-duesseldorf.de

Prof. Dr. med. Roland Schaefer
Universitätsklinikum Münster
Medizinische Klinik und Poliklinik D
Albert-Schweitzer-Straße 33
48149 Münster
Tel.: 0251/8347538
Fax: 0251/8349547
E-Mail: schaefer@uni-muenster.de

Prof. Dr. med. Thomas Benzing
PD Dr. med. Christine Kurschat
Universität Köln
Nephrologie und Allgemeine Innere Medizin
Kerpener Straße 62
50937 Köln
Tel.: 0221/4784480
Fax: 0221/4785959
E-Mail: nephrologie@uk-koeln.de

Prof. Dr. med. Michael Beck
Villa Metabolica
Universitäts-Kinderklinik Mainz
Langenbeckstr. 2
55131 Mainz
Tel.: 06131/175754
Fax: 06131/175762
E-Mail: beck@kinder.klinik.uni-mainz.de

Prof. Dr. med. Hartmut P.H. Neumann
Universitätsklinikum Freiburg
Medizinische Universitätsklinik
Abteilung Innere Medizin IV -
Nephrologie und Allgemeinmedizin
Hugstetter Straße 55
79106 Freiburg
Tel.: 0761/2703578
Fax: 0761/2703778
E-Mail: hartmut.neumann@uniklinik-freiburg.de

Hilfreiche Adressen

Prof. Dr. med. Christoph Wanner

Dr. med. Frank Breunig

Fabry Zentrum für Interdisziplinäre Therapie (FAZIT) am

Universitätsklinikum Würzburg

Medizinische Klinik und Poliklinik I

Schwerpunkt Nephrologie Zentrum für Innere Medizin (ZIM)

Oberdürrbacherstraße 6

97080 Würzburg

Tel.: 0931/201-39974; -39714

Fax: 0931/201-639300

E-Mail: wanner_c@medizin.uni-wuerzburg.de

E-Mail: breunig_f@medizin.uni-wuerzburg.de

In Gegenden, wo kein Spezialisten-Zentrum zur Verfügung steht, können Sie sich auch in einer spezialisierten genetischen Abteilung vorstellen.

Schmerzbehandlung

Deutsche Gesellschaft für Schmerztherapie e.V.

Adenauerallee 18

61440 Oberursel

Tel.: 06171/28600

Fax: 06171/286069

E-Mail: info@dgschmerztherapie.de

Internet: www.dgschmerztherapie.de

Unter anderem können Sie unter der Internet-Adresse bundesweit nach Schmerzzentren suchen.



Stammbaumanalyse

Morbus Fabry ist eine vererbte Krankheit, die oft lange unentdeckt bleibt. Es ist ungemein wichtig, die Erkrankung in der Familie zu diskutieren und gemeinsam einen Familienstammbaum aufzuzeichnen. Mit dieser Methode lässt sich herausfinden, ob eventuell noch andere Familienmitglieder betroffen sind.

Mit der folgenden Vorlage können Sie Ihren eigenen Gesundheits-Familienstammbaum erstellen. Darauf lässt sich jedes Familienmitglied abbilden mit Alter, Gesundheitszustand und Todesursachen der verstorbenen Familienangehörigen. Wenn nicht alle Informationen bekannt sind, sollten Sie mit Ihren Verwandten Kontakt aufnehmen, um mehr zu erfahren.

So erstellen Sie Ihren Familienstammbaum:

Tragen Sie in den vorgesehenen Feldern Ihren Namen und das Datum der Bearbeitung ein.

Beginnen Sie mit Ihrer Person:

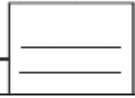
1. Tragen Sie das Geschlecht ein, indem Sie die Punkte zu einem Kreis verbinden, wenn sie weiblich sind, und zu einem Quadrat verbinden, wenn Sie männlich sind.
2. Geben Sie Ihr Alter in dem dafür vorgesehenen Feld ein.
3. Schreiben Sie alle Krankheitszeichen und Krankheitsdiagnosen von sich auf.

Danach vervollständigen Sie die Informationen für andere Familienmitglieder auf die gleiche Weise. Denken Sie daran, dass sich die medizinische Bedeutung nur auf Blutsverwandte bezieht; wenn Sie Informationen von anderen Familienmitgliedern eintragen, notieren Sie dies bitte.

Zeigen Sie den ausgefüllten Familienstammbaum beim nächsten Treffen Ihrem Arzt.

**Großmutter
mütterlicherseits**

**Großvater
mütterlicherseits**



Alter: _____
 Symptome: _____

 Gestorben an: _____

Alter: _____
 Symptome: _____

 Gestorben an: _____

Mutter



**Tante,
Onkel**



Alter: _____
 Symptome: _____

 Gestorben an: _____

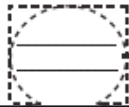
Alter: _____
 Symptome: _____

 Gestorben an: _____

Alter: _____
 Symptome: _____

 Gestorben an: _____

Mein Partner



ICH

Alter: _____
 Symptome: _____

 Gestorben an: _____

Alter: _____
 Symptome: _____

 Gestorben an: _____

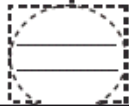


Mann

Frau

Name:

Datum:



**Mein
Kind**

Alter: _____
 Symptome: _____

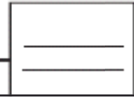
 Gestorben an: _____

Alter: _____
 Symptome: _____

 Gestorben an: _____

**Großmutter
väterlicherseits**

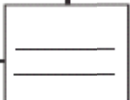
**Großvater
väterlicherseits**



Alter: _____
Symptome: _____
Gestorben an: _____

Alter: _____
Symptome: _____
Gestorben an: _____

Vater



**Tante,
Onkel**



Alter: _____
Symptome: _____
Gestorben an: _____

Alter: _____
Symptome: _____
Gestorben an: _____

Alter: _____
Symptome: _____
Gestorben an: _____

**Bruder,
Schwester**



Alter: _____
Symptome: _____
Gestorben an: _____

Alter: _____
Symptome: _____
Gestorben an: _____

**ne
der**



Alter: _____
Symptome: _____
Gestorben an: _____

Alter: _____
Symptome: _____
Gestorben an: _____



Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.

Guilleaumestraße 13, D-51065 Köln
Telefon + Telefax: +49(0)221-2227393
E-Mail: info@fabry-selbsthilfegruppe.de
Internet: www.fabry-selbsthilfegruppe.de