

# Universitätsmedizin Göttingen

# Morbus Fabry

# Kontakt

# Fabry-Zentrum

- ❑ Klinik für Nephrologie und Rheumatologie

Prof. Dr. med. G. A. Müller

PD Dr. med. R. Vasko

- ❑ Klinik für Kardiologie und Pneumologie

PD Dr. med. F. Czepluch

- ❑ Klinik für Klinische Neurophysiologie

Dr. med. D. Czesnik

- ❑ Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

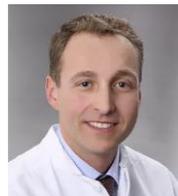
Prof. Dr. Dr. med. R. Steinfeld

- ❑ Institut für Humangenetik

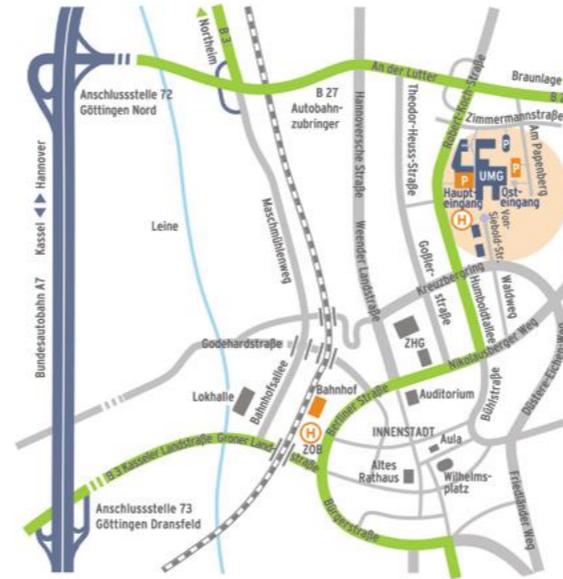
Prof. Dr. med. B. Wollnik



Prof. Dr. G. A. Müller



PD Dr. R. Vasko



Anfahrt  
H Haltestelle Bus P Besucherparkplatz P Mitarbeiterparkplatz

Fabry-Zentrum der UMG

Koordination: PD Dr. med. R. Vasko

Klinik für Nephrologie und Rheumatologie

Tel.: 0551-39-66331, Fax: 0551-39-8906

E-Mail: [nephrorheuma@med.uni-goettingen.de](mailto:nephrorheuma@med.uni-goettingen.de)

Homepage: [www.nephrorheuma-umg.com](http://www.nephrorheuma-umg.com)

Mit freundlicher Unterstützung von



## Betreuung von Patienten mit Morbus Fabry



## Was ist Morbus Fabry

Morbus Fabry ist eine seltene angeborene monogenetische Erberkrankung, die durch ein teilweises oder vollständiges Fehlen des Enzyms Alpha-Galaktosidase gekennzeichnet ist. Sie wurde erstmals von Johannes Fabry und William Anderson 1898 beschrieben. Das Enzym regelt den Abbau bestimmter Fettstoffwechselsubstanzen (Glykosphingolipide) in den Lysosomen, den für den Abbau zuständige Zellorganellen. Die Folge ist ein Anstieg der Glykosphingolipide in den Zellen der Blutgefäße, der Nieren, des Gehirns, des Herzens und anderer Organe, wodurch deren normale Funktion beeinträchtigt wird. Morbus Fabry wird daher auch als Speicherkrankheit bezeichnet. Die Erkrankung betrifft vor allem das männliche Geschlecht. Bei Frauen verläuft die Erkrankung normalerweise milder mit manifesten klinischen Symptomen erst im mittleren Lebensalter.

In der Regel macht sich die Krankheit bereits im Kindesalter bemerkbar, allerdings mit unspezifischen Beschwerden wie allgemeiner Abgeschlagenheit, gelegentlichen Fieberschüben, Schmerzen oder Empfindungsstörungen an den Armen oder Beinen. Unbehandelt schreitet Morbus Fabry immer weiter fort.

## Symptome

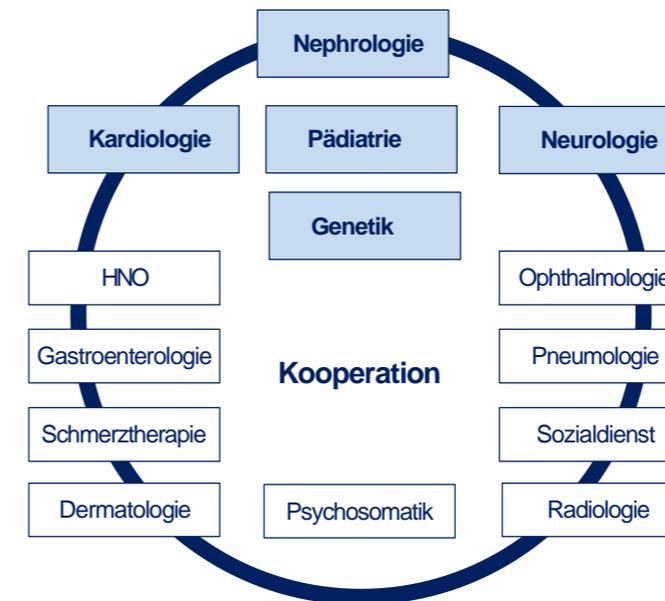
Morbus Fabry ist eine Multi-Organ-Erkrankung. Demzufolge können die Beschwerden sehr vielfältig sein. Wann und in welcher Ausprägung die Symptome auftreten ist von Patient zu Patient unterschiedlich.

- **Nieren:** Proteinurie, progrediente Niereninsuffizienz, Dialysepflichtigkeit
- **Herz:** Linksventrikuläre Hypertrophie, Herzinfarkt, Herzrhythmusstörungen
- **Nervensystem:** brennende Schmerzen der Hände und Füße, zerebrale Ischämie (flüchtige und manifeste Schlaganfälle sowie stumme Hirninfarkte)
- **Haut:** verminderte Fähigkeit zu schwitzen (Hypohidrose), rötliche runde Hautflecke (Angiokeratome) vor allem im "Badehosenbereich"
- **Augen:** Hornhautablagerungen, Linsentrübungen (Fabry-Katarakt)
- **Magen-Darm-Trakt:** Blähungen, Völlegefühl, Durchfall, krampfartige Bauchschmerzen
- **HNO:** Hörminderung, Hörsturz, Tinnitus

## Fabry-Zentrum

Das Fabry-Zentrum der Universitätsmedizin Göttingen ist ein interdisziplinäres Diagnostik-, Therapie- und wissenschaftliches Zentrum für Menschen mit Morbus Fabry.

Die exzellente interdisziplinäre Zusammenarbeit der Fabry-Experten aus den Kliniken Nephrologie, Kardiologie, Neurologie, Pädiatrie und anderen Fachdisziplinen ermöglicht die Durchführung eines umfassenden Untersuchungsprogramms.



## Therapie

Mit der Enzyersatztherapie ist die Erkrankung seit dem Jahr 2001 kausal behandelbar, wodurch die Krankheitsprogression deutlich verzögert und die Lebenserwartung verbessert werden kann. Bereits aufgetretene Organschäden kann die Therapie nur bedingt rückgängig machen. Aus diesem Grund sollte die Behandlung möglichst frühzeitig beginnen. Die Enzyersatztherapie muss für das gesamte weitere Leben durchgeführt werden.

In unserem Zentrum stehen alle zugelassenen Enzyersatz-Therapien (Infusionen und Tabletten) zur Verfügung. Die durch die umfassende Diagnostik gewonnenen klinischen und laborchemischen Parameter stellen die Grundlage für die Einleitung einer individuell zugeschnittenen Therapie der Fabry-Krankheit dar.

Regelmäßige Kontrolluntersuchungen in unserem Fabry-Zentrum sind die Basis für ein individuell angepasstes Therapiemanagement. Außerdem bieten wir Unterstützung bei krankheitsbegleitenden sozialen oder beruflichen Problemen.