

Abstract /Kurzfassung

Nephro-Fachtagung Ulm 15.-16.03.2019

Art: Vortrag Ort:

Dauer: 30 Min Von: 13.45-14.15 Uhr Am: 15.3.19

Zusammenfassung:

Morbus Fabry ist eine lysosomale Speichererkrankung, die erstmals 1889 von Johannes Fabry aus Dortmund und William Anderson aus London beschrieben wurde. Sie ist durch eine reduzierte oder fehlende Aktivität des Enzyms α -Galaktosidase A hervorgerufen. Ursache für diesen Defekt ist eine genetische Mutation im α -Galaktosidase A-Gen auf dem X-Chromosom. Dadurch kommt es zu einer verminderten α -Galaktosidase-Aktivität. In allen Zellen des Körpers lagert sich Globotriaosylceramid ab, ein fettähnliches Molekül (Sphingolipid). Dadurch kommt es zu zunehmenden Funktionsausfällen in verschiedenen Organen. Besonders betroffen sind die Nieren (Niereninsuffizienz/Dialysepflichtigkeit), das Herz (Herzwandverdickung, Herzrhythmusstörungen, Herzinfarkte) und das Nervensystem (schwere brennende Schmerzen an Händen und Füßen, Schlaganfälle).

M. Fabry ist selten und kommt bei ca. 1 von 40.000 Menschen vor. Da die genetische Veränderung auf dem X-Chromosom liegt, sind Männer häufiger und meist schwerer betroffen als Frauen. Aber auch Frauen können ebenfalls schwer erkrankt sein, nur ist das klinische Bild deutlich unterschiedlicher. Ein Patient mit M. Fabry hat eine verkürzte Lebenserwartung, als Mann unbehandelt ca. 60 Jahre, als Frau ca. 70 Jahre.

Die Diagnostik bei M. Fabry ist unterschiedlich zwischen Männern und Frauen. Bei Männern ist eine stark erniedrigte α -Galaktosidase A-Enzymaktivität messbar. Zusätzlich ist es heute wichtig, den genetischen Defekt zu kennen, so dass immer zusätzlich eine genetische Diagnostik durchgeführt werden sollte. Bei Frauen lässt sich die Erkrankung nur über genetische Diagnostik nachweisen, die Enzymaktivität, die in den Leukozyten im Blut bestimmt wird, kann normal sein.

Seit 2001 ist eine Therapie für M. Fabry verfügbar. Hier wird das fehlende Enzym alle 14 Tage über eine Infusion ersetzt. Seit kurzem ist zusätzlich eine Therapie in Tablettenform zugelassen. Diese Tablette wirkt allerdings nur bei ca. 1/3 der Patienten, weil sie nur bei bestimmten Genveränderungen zu einer Verbesserung der eigenen Enzymaktivität führt. Daher ist es für die Therapie wichtig, die jeweilige Genveränderung des Patienten zu kennen. Durch Einführung der M. Fabry-Therapie konnte gezeigt werden, dass sich die Nierenfunktion stabilisiert und die Herzbeteiligung verlangsamt wird, in manchen Patienten sogar abnimmt. Dadurch kann die Lebenserwartung der Patienten mit M. Fabry verlängert werden.

Referent: Prof. Dr. Christine Kurschat, Uniklinik Köln, Nephrologie, Rheumatologie, Diabetologie und Allgemeine Innere Medizin