



Satellitensymposium DGKJ

OFT GESEHENE SYMPTOME – BESONDERE DIAGNOSEN!

**Bauchweh, Schmerzen, Müdigkeit:
kurz, das Übliche – oder doch nicht?**

Ein 12-jähriger Junge wird vorgestellt, weil er seit drei Tagen unter Fieber und Schmerzattacken leidet, die sich auch unter Analgetika-Einnahme nicht bessern. Wie die Anamnese ergibt, hat er bereits seit zwei Jahren immer wieder Schmerzen und Krämpfe in den Waden, die durch Bewegung provozierbar sind. Seit einem Jahr leidet er unter Schmerzattacken in den Zehen, oft bei Infekten, Fieber oder körperlicher Belastung. Er nimmt seit Wochen nicht am Sportunterricht teil. Bereits seit einigen Monaten bestehen Hautveränderungen, und er hat häufig Bauchschmerzen.

Damit weist der Patient das typische Bild eines Morbus Fabry auf, so Dr. Johannes Krämer, Ulm. Besonders wenn bei der Untersuchung zusätzlich zu Schmerzen, gastrointestinalen Symptomen und Müdigkeit auch Angiome auf der Haut (häufig in der Leistenregion) auffallen, die Schmerzen besonders in den distalen Gliedmaßen lokalisiert sind und/oder der Patient Hitze schlecht verträgt, sollten Kinderärzte auch an einen Morbus Fabry als mögliche Ursache der Beschwerden denken, empfahl der Experte für Stoffwechselerkrankungen.

Diagnose mittels Trockenbluttest

Die Diagnose lässt sich durch den Nachweis einer verminderten Aktivität der alpha-Galaktosidase sichern. Weil die Enzymaktivität bei weiblichen Patientinnen auch im niedrig-normalen Bereich liegen kann, muss bei ihnen auch der Biomarker Lyso-GB3 bestimmt werden. Beides ist heute mittels Trockenbluttest aus ein- und derselben Karte möglich. Ist mindestens einer der beiden Parameter auffällig,

schließt sich eine genetische Diagnostik an. Ursache des Morbus Fabry ist ein X-chromosomal vererbter Enzymmangel an dem lysosomalen Enzym alpha-Galaktosidase. Mögliche mittel- und langfristigen Folgen sind eine Niereninsuffizienz bis hin zur Dialysepflichtigkeit, eine progrediente Kardiomyopathie und frühzeitige Schlaganfälle. Wichtig zu wissen: „Auch Frauen können erkranken, obwohl die Erkrankung X-chromosomal vererbt wird und sie die Mutation in der Regel nur heterozygot tragen“, so Krämer¹. Das zeigte sich auch in diesem Fall: Nach der Diagnose des Jungen wurde, wie bei allen genetischen Erkrankungen empfohlen, ein Familienscreening durchgeführt – und die Mutter, die Oma und eine Tante positiv auf Morbus Fabry getestet. Sie hatten bislang die Diagnosen einer rheumatischen Erkrankung bzw. einer multiple Sklerose für ihre Beschwerden erhalten.

Spezifische Therapie

Mittels Enzyersatztherapie, zum Beispiel mit Agalsidase Beta (Fabrazyme®) ist eine spezifische Behandlung des Morbus Fabry möglich; für ausgewählte Mutationen ist auch eine Chaperon-Therapie verfügbar. Einige Symptome bessern sich unter Therapie, „die Veränderungen an den Organen sind aber nicht reversibel. Das führt dazu, dass ein früherer Therapiebeginn eventuell für die Prognose von Vorteil ist“, so Krämer. „Und was mir sehr wichtig ist: Man sollte Schmerzen, psychologische und soziale Aspekte bei diesen Patienten niemals außer Acht lassen.“

¹ Germain DP Fabry disease, Orphanet Journal of Rare Diseases 2010; 5: 30