

Unsere Familie & Morbus Fabry



Sie erhalten diese Broschüre, weil jemand in Ihrer Familie mit Morbus Fabry diagnostiziert wurde. Bei Morbus Fabry handelt es sich um eine genetische Erkrankung, die innerhalb einer Familie vererbt werden kann. Basierend auf der Vererbung von Morbus Fabry sowie dem Stammbaum Ihres Verwandten ist es möglich, dass Sie ein erhöhtes Risiko für Morbus Fabry haben. Das bedeutet jedoch nicht zwangsläufig, dass Sie von der Krankheit betroffen sind.



Was ist **Morbus Fabry**?

Morbus Fabry kann sich bei jedem Patienten individuell unterschiedlich auswirken: Manche haben überhaupt keine Symptome, manche wiederum sind schwer betroffen und alle anderen liegen irgendwo dazwischen.¹

Morbus Fabry kann sich auf den gesamten Körper auswirken, jedoch unterscheiden sich die Symptome – selbst innerhalb derselben Familie.¹⁻⁶ Weiterhin können sich Symptome im Laufe der Zeit entwickeln oder verschlimmern bzw. zu lebensbedrohlichen Komplikationen führen – was aber nicht bei jedem der Fall ist.¹

Wenn Sie Morbus Fabry haben, sind bei Ihnen vielleicht bereits Symptome aufgetreten oder aber noch nicht.

Wodurch werden die Symptome des **Morbus Fabry** ausgelöst?

Patienten mit Morbus Fabry haben einen Gendefekt (Mutation), der dazu führt, dass ein Stoffwechselenzym (α -Galaktosidase A) nicht richtig funktioniert.^{1,6} Normalerweise ist dieses Enzym für den Abbau zucker- und fetthaltiger Substanzen (Glycosphingolipide) in unseren Zellen zuständig.^{1,6}

Bei Fabry-Patienten kommt es zu einer zunehmenden Ablagerung dieser schädlichen Substanzen, die wiederum die Symptome in verschiedenen Organen verursachen.^{1,6}

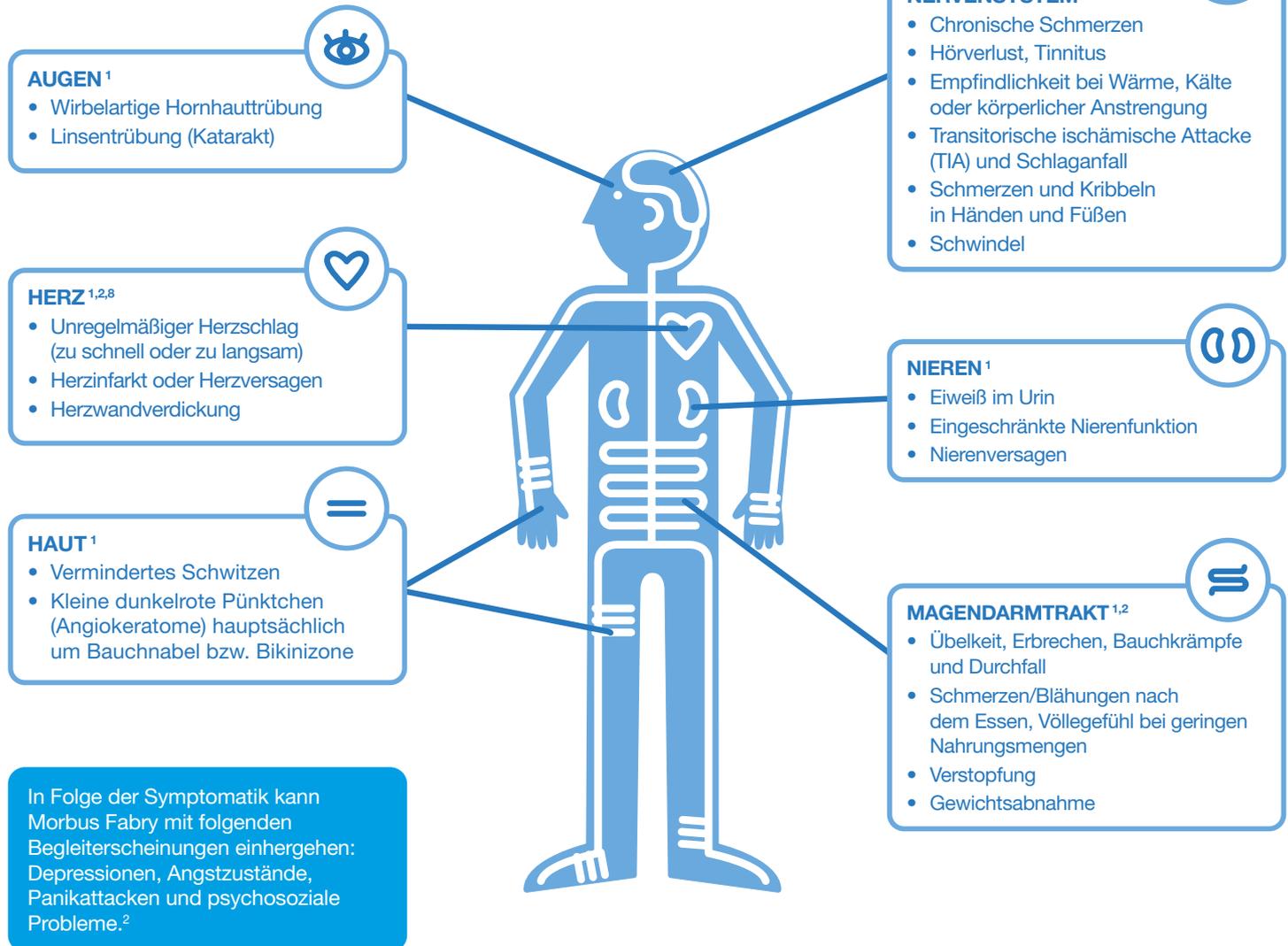
Was sind Genmutationen? ⁷

In unserem Erbgut (DNA) sind genetische Informationen gespeichert, die für jede Körperzelle eine bestimmte Anleitung bereitstellen. Veränderungen im Erbgut bezeichnet man als Mutationen, die zu Fehlern in der jeweiligen Anleitung führen können.

Für weitere Informationen zu Morbus Fabry sowie zur Vererbung innerhalb von Familien, besuchen Sie www.fabryfamilytree.de oder wenden Sie sich an einen Arzt.



Welche Symptome treten bei **Morbus Fabry** auf?



Warum sollten Sie sich auf **Morbus Fabry** testen lassen?

Vielleicht sollten Sie mit einem Arzt darüber sprechen, sich auf Morbus Fabry testen zu lassen. Grund dafür ist, dass die Erkrankung bei einem Ihrer Verwandten festgestellt wurde. Basierend auf der Vererbung von Morbus Fabry und dem Familienstammbaum Ihres Verwandten, haben Sie möglicherweise ein erhöhtes Risiko für Morbus Fabry. Das bedeutet jedoch nicht zwangsläufig, dass Sie auch von der Erkrankung betroffen sind.

Fabry-Symptome können aufgrund ihrer Seltenheit sowie Vielfalt und Überlappung mit anderen bekannten Erkrankungen schwer erkennbar sein.^{1,10,11} Tatsächlich wird die Erkrankung bei manchen Menschen nie richtig diagnostiziert, während andere Menschen verschiedene Ärzte konsultieren müssen und vielleicht Fehldiagnosen erhalten, bevor Morbus Fabry eindeutig identifiziert wird.^{1,10,11}

Eine Verzögerung bei der Diagnose von Morbus Fabry kommt sehr häufig vor - durchschnittlich um 15 Jahre. Wenn Sie sich testen lassen, bleibt Ihnen diese Diagnose-Odyssee womöglich erspart.^{1,10,11}

Fabry-Symptome können sich im Laufe der Zeit verschlechtern. Daher ist eine frühe Diagnose und Behandlung wichtig, um die Verschlimmerung der Erkrankung möglicherweise zu verlangsamen oder zu verhindern – und Ihnen dadurch vielleicht zu einer gesünderen Zukunft zu verhelfen.^{2,12,13}

Sie können die Vor- und Nachteile eines Gentests mit Ihrem Arzt besprechen.

Wenn Sie sich nicht auf Morbus Fabry testen lassen möchten, ist es trotzdem wichtig für Sie zu wissen, dass die Erkrankung in Ihrer Familie vorkommt. Zusätzlich sollten Sie Ihren behandelnden Hausarzt darüber informieren. Der Hinweis, dass Morbus Fabry in der Familie vorkommt, könnte die Diagnosestellung erleichtern.





nächste Schritte

Wie gehen Sie schrittweise vor, wenn Sie sich testen lassen möchten?

Wenn Sie mehr über Morbus Fabry wissen oder sich testen lassen möchten, sollten Sie sich zunächst an einen Arzt wenden. Je nach individueller Situation ist das:

- der Fabry-Spezialist Ihres Verwandten;
- Ihr Hausarzt



Einer dieser Ärzte wird beurteilen, ob Sie einen Fabry-Test machen sollten.



Mit Ihrem Einverständnis kann ein Gentest auf spezifische Fabry-Mutationen durchgeführt werden.⁶ Besagter Test erfolgt mittels einer Blutabnahme.¹⁴



Sollte eine Fabry-Mutation festgestellt werden, wird Ihr Arzt Ihnen alle wichtigen Informationen zur Erkrankung, den Behandlungsoptionen sowie weiteren Auswirkungen zur Verfügung stellen.

Weitere Informationen

Zu Morbus Fabry und der Vererbung innerhalb der Familie finden Sie auf www.fabryfamilytree.de

Zusätzliche Unterstützung für Patient*innen und Familienangehörige bieten Selbsthilfegruppen wie die MFSH (www.fabry-shg.org)

Sprechen Sie mit einem Arzt über Ihr Fabry-Risiko.

Sie können den heraustrennbaren Informationsbrief (siehe rechts) Ihrem behandelnden Hausarzt vorlegen. Da es sich bei Morbus Fabry um eine seltene Erkrankung handelt und er ggf. noch nie davon gehört hat, kann der Brief für ein erstes Gespräch hilfreich sein.⁹



Referenzen

1. Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30 2. Oritz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416–427 3. Cammarata G, et al. Biomed Res Int. 2015;504784 4. Laney DA. Mol Genet Metab. 2019;126(2):S90–91 5. Yamamoto S et al. Intern Med. 2019;58(4):603–607 6. Laney DA, et al. J Genet Couns. 2013;22(5):555–564 7. DNA, genes, chromosomes and mutations. Genetic Alliance UK. Erhältlich unter: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations/> [Stand: August 2019] 8. Yousef Z et al. Eur Heart J. 2013;34(11):802–808 9. Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338–346 10. Hiilz MJ et al. Dig Liver Dis. 2018;50(5):429–437 11. Hoffmann B & Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440–447 12. Mehta A & Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. Verfügbar unter: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [Stand: August 2019] 13. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107–117. 14. How is genetic testing done? Genetics Home Reference. Erhältlich unter: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [Stand: August 2019]

Liebe Ärztin, lieber Arzt,

anhand einer Stammbaumanalyse durch einen Verwandten, der an Morbus Fabry erkrankt ist, wurde bei Ihrer Patientin/Ihrem Patient ein erhöhtes Risiko für Morbus Fabry ermittelt.

Morbus Fabry ist eine seltene, genetisch bedingte Stoffwechselstörung, die X-chromosomal vererbt wird.¹ Es handelt sich um eine progressive Multisystemerkrankung, die sowohl bei Männern als auch bei Frauen eine erhebliche Morbidität und Mortalität nach sich zieht.^{1,2}

Die Diagnose von Morbus Fabry kann schwierig sein. Zum einen ist die Erkrankung sehr selten. Zum anderen überlappen sich die Symptome oft mit anderen bekannteren Erkrankungen oder variieren sehr stark – selbst innerhalb einer Familie.^{1,3-7} Daher wird die Erkrankung oft gar nicht diagnostiziert oder es kommt aufgrund von Fehldiagnosen zu einer verzögerten Diagnose – durchschnittlich können 15 Jahre verstreichen.^{1,3,4} Aufgrund ihrer progressiven Eigenschaft kann eine frühzeitige Behandlung ein Fortschreiten eindämmen und möglicherweise zu einem stabileren Gesundheitszustand führen.^{2,8,9}

Weitere Informationen zu Morbus Fabry finden Sie auf www.fabryfamilytree.de

Daher sollte – entweder durch Sie oder durch Überweisung an das Fabry-Zentrum – zur weiteren Abklärung von Morbus Fabry und ggf. bei vorliegender Symptomatik ein Gentest durchgeführt werden.