

# Patienten durchlaufen Diagnosenmarathon

Chronische Magen-Darm-Beschwerden unklarer  
Genese sind eine Indikation für einen Enzymtest.

**V**on Morbus Fabry – einer erblich bedingten lysosomalen Speicherkrankheit – sind in Deutschland etwa 500 Menschen betroffen. Die Inzidenz soll nach neueren Daten mit 1 : 3 100 jedoch deutlich höher liegen. Da mit der Enzymersatztherapie, wie Agalsidase alpha (Replagal®, Shire Deutschland GmbH), eine kausale Behandlungsmöglichkeit zur Verfügung steht, ist es wichtig, bei Patienten mit unklaren Beschwerdebildern auch an Morbus Fabry zu denken.

## Vielfältige Symptome

Die Erkrankung wird durch einen genetischen Defekt auf dem X-Chromosom hervorgerufen, der zu einem Mangel des lysosomalen Enzyms Alpha-Galactosidase (Alpha-GAL) führt. Als Folge sammelt sich in den Zellmembranen Globotriaosylceramid (Gb-3) an, das in den betroffenen Organen zu Funktionsstörungen führt. Nach Aussage von Prof. Dr. med. Arndt Rolfs (Rostock) sind die klinischen Symptome des Morbus Fabry sehr vielfältig, und sie werden darüber hinaus häufig falsch interpretiert (*Kasten*). Bis zur eindeutigen Diagnose haben die Patienten daher durchschnittlich einen Diagnosenmarathon von zehn Jahren unter Beteiligung von etwa zehn Fachärzten hinter sich.

Dabei ist die Diagnostik einfach, wenn man überhaupt an einen Morbus Fabry gedacht hat. Bei Männern genügt ein Enzymtest zur Messung des Gehalts von Alpha-GAL im Gewebe oder Blut, bei Frauen ist eine molekulargenetische Analyse obligatorisch, die unter anderem das neurobiologische Labor in Rostock als Service anbietet.

Eine Enzymersatztherapie, zum

zumindest die Progression der Erkrankung stoppen, teilweise ist sogar eine Regression möglich.

Das kardiovaskuläre System sei von der Gb-3-Speicherung besonders schwer betroffen, betonte Prof. Dr. med. Christoph Kampmann (Mainz). Die schweren funktionellen und morphologischen Störungen des Myokards, der Gefäße, Klappen und des Reizleitungssystems sind wesentlich für die um 15 bis 20 Jahre reduzierte Lebenserwartung von Morbus-Fabry-Patienten verantwortlich. Bei Verdacht kann die Diagnose einfach mithilfe einer EKG- und Ultraschall-Untersuchung gestellt werden.

Die Nieren sind ebenfalls ein wichtiges Zielorgan des Morbus Fabry und nach Meinung von Prof. Dr. med. Hartmut P. H. Neumann (Freiburg) bei Schädigung häufig für die deutlich verkürzte Lebenserwartung mit verantwortlich. In allen Fällen einer unklaren Nephropathie mit Reduktion der Nierenfunktion und mit Proteinurie solle man gezielt nach Morbus Fabry fahnden.

Gastrointestinale Symptome treten bei Patienten mit Morbus Fabry

## Organspezifische Fehldiagnosen bei Morbus Fabry (nach Rolfs)

- **Bewegungsapparat:** rheumatische Syndrome, Fibromyalgie, Wachstumsschmerzen, Lupus erythematoses
- **Nervensystem:** Polyneuropathie, Myositis, unspezifische Kopfschmerzen, Optikusneuritis, zerebrale Vaskulitis, CADASIL-Syndrom, Karpaltunnelsyndrom, Restless-legs-Syndrom
- **Nieren:** nicht klassifizierte Proteinurie, eingeschränkte Nierenfunktion unklarer Ursache
- **Herz:** unklare linksventrikuläre Hypertrophie/Kardiomyopathie
- **Gastrointestinaltrakt:** Reizdarmsyndrom, Zöliakie, Laktoseintoleranz
- **Haut:** Morbus Osler

nach Aussage von Prof. Dr. med. Matthias Löhr (Stockholm, Schweden) in einer Häufigkeit von 52 bis 70 Prozent auf. Sie sind zwar selten eine Erstmanifestation, verlaufen aber sehr progressiv. Aufgrund des Beschwerdebilds werden sie häufig mit einem Reizdarmsyndrom verwechselt. Nach Fabry – so Löhr – sollte deshalb immer gezielt gesucht werden, wenn Patienten über chronische Magen-Darm-Beschwerden klagten, für die keine andere Ursache hätte gefunden werden können. Die abdominalen Beschwerden verschwinden durch eine Enzymersatztherapie besonders schnell, schon nach sechs Monaten ist eine deutliche Besserung festzustellen.

Da für die Erkrankung mit der Enzymersatztherapie eine kausale Behandlungsmöglichkeit zur Verfügung steht, sollten die einfachen diagnostischen Möglichkeiten bei möglichst vielen Patienten mit lang dauernden unklaren Beschwerdebildern eingesetzt werden. ■

Dr. rer. nat. Susanne Heinzl