



BEI UNS STEHEN SIE  
IM MITTELPUNKT

**IHR PERSÖNLICHER LEITFADEN**

SOLL SIE DABEI UNTERSTÜTZEN,  
DIE DIAGNOSE **MORBUS FABRY** UND  
DIE BEDEUTUNG VON REGELMÄSSIGEN  
UNTERSUCHUNGEN BESSER ZU  
VERSTEHEN.

**MORBUS FABRY**

## EINFÜHRUNG

Wenn Sie aktuell die Diagnose **Morbus Fabry** erhalten haben, erscheint es Ihnen möglicherweise zunächst schwer diese Mitteilung zu verarbeiten. Wenn Sie es jedoch schaffen, die Erkrankung anzunehmen, kann sie auch ein Impuls für nachhaltige Veränderungen in Ihrem Leben sein. Ihr Arzt/Ihre Ärztin oder Ihr betreuendes medizinisches Fachpersonal hat Ihnen diesen Leitfaden gegeben, damit Sie Ihre persönliche Morbus Fabry-Diagnose und **die Relevanz der Kontrolltermine** besser verstehen.

Regelmäßige Kontrolluntersuchungen können dazu beitragen, Anzeichen für ein Fortschreiten der Erkrankung frühzeitig zu erkennen, und Ihnen und Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin Hinweise geben, dass Ihre Fabry-Erkrankung möglicherweise behandelt werden muss, um irreversible Schäden zu verhindern und Organschäden zu vermeiden.

 Weitere Informationen zur Bedeutung der Kontrolluntersuchungen finden Sie auf [Seite 21](#).

Es ist wichtig, bei ersten Anzeichen eines möglichen Voranschreitens der Erkrankung eine Behandlung in Betracht zu ziehen und frühzeitig mit einer Therapie zu beginnen.<sup>1</sup> Von den Symptomen bis hin zur Behandlung beinhaltet dieser Leitfaden viele Informationen, die Sie beim Umgang mit der Morbus Fabry-Erkrankung unterstützen können.

Beachten Sie bitte die fett markierten **Schlüsselwörter**, die Definition bzw. Beschreibung dieser Wörter finden Sie im Glossar auf [Seite 24](#).

Regelmäßige Kontrolluntersuchungen können dazu beitragen, dass Ihre Erkrankung frühzeitig behandelt werden kann.<sup>2</sup>

Hilfreiche Informationen und Unterstützungsangebote erhalten Sie unter anderem bei den Fachgesellschaften und Patient\*innenorganisationen. Patient\*innentreffen und der Austausch mit anderen Betroffenen können Ihnen helfen, die Erkrankung und den Umgang mit dieser besser zu bewältigen.

Lesen Sie mehr über die Erfahrungen von Menschen mit Morbus Fabry: [lysosolutions.de](https://lysosolutions.de)





## INHALTSVERZEICHNIS

- 6 Über die Erkrankung „Morbus Fabry“**
- 6 Was ist Morbus Fabry?
- 8 Was verursacht Morbus Fabry?
- 10 Wie bekommt man Morbus Fabry?
  
- 12 Die Morbus Fabry-Diagnose**
- 12 Wie wird Morbus Fabry diagnostiziert?
- 13 Was bedeutet die Fabry-Diagnose für mich?
  
- 14 Leben mit Morbus Fabry**
- 14 Welche Arten von Morbus Fabry gibt es?
- 15 Können Männer und Frauen unterschiedliche Symptome haben?
- 16 Was sind typische Symptome von Morbus Fabry?
- 17 Kann sich Morbus Fabry auf meine psychische Gesundheit auswirken?
- 17 Können sich die Symptome verschlimmern?
  
- 18 Behandlung von Morbus Fabry**
- 18 Kann man Morbus Fabry behandeln?
- 19 Was sind die Behandlungsziele?
- 19 Wann können Sie mit der Behandlung von Morbus Fabry beginnen?
  
- 20 Beobachtung der Fabry-Erkrankung**
- 20 Was ist Monitoring?
- 21 Warum ist die Beobachtung so wichtig?
  
- 22 Unterstützung erhalten**
- 22 Zusammenarbeit mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin und dem medizinischen Fachpersonal
- 22 Mentale Gesundheit
- 23 Sie sind nicht allein!
  
- 24 Glossar**
- 27 Referenzen**

## ÜBER DIE ERKRANKUNG „MORBUS FABRY“

### WAS IST MORBUS FABRY?

Morbus Fabry ist eine seltene, vererbte Erkrankung des Zellstoffwechsels, die sowohl Männer als auch Frauen betrifft.<sup>3,4</sup> Geschätzt wird, dass:<sup>5</sup>



**1 von 20.000**

**Frauen** hat Morbus Fabry



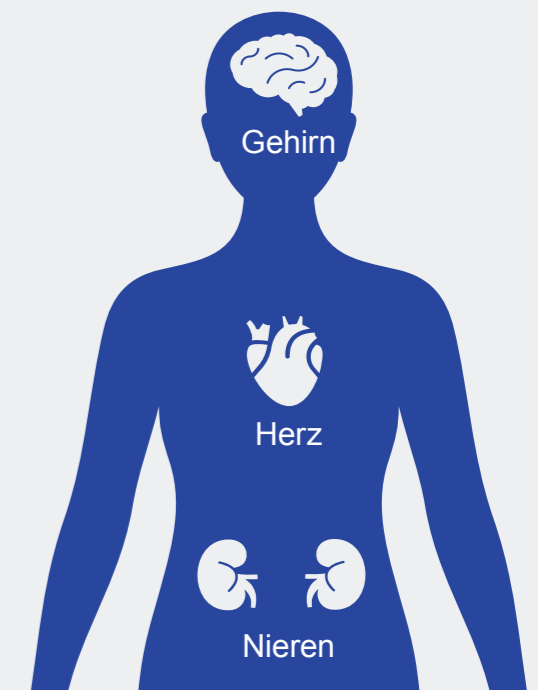
**1 von 40.000**

**Männern** hat Morbus Fabry

Fabry wird als **progressive Erkrankung** bezeichnet, weil sich die Symptome und Organschäden mit der Zeit verschlimmern können.<sup>3</sup> Die regelmäßigen Kontrolluntersuchungen helfen dabei, erste Anzeichen für ein Fortschreiten der Erkrankung frühzeitig zu erkennen, so dass Sie so früh wie möglich mit der Behandlung Ihrer Erkrankung beginnen können, um eine Verschlechterung der Symptome und irreversible Schäden aufzuhalten oder zu verlangsamen.<sup>1,2</sup>

Menschen mit Morbus Fabry können unterschiedliche Symptome haben, einige Symptome sind schwerwiegender als andere.<sup>3</sup> Es kann sein, dass Sie bereits Symptome haben, die auf „Fabry“ hindeuten können. In jedem Fall ist es wichtig, dass Sie sich mit Ihrer Diagnose und der Verlaufskontrolle auseinandersetzen. Menschen mit Morbus Fabry zeigen möglicherweise zunächst kaum Anzeichen der Erkrankung, entwickeln aber im Laufe der Zeit eine Vielzahl von Symptomen, die sich verschlimmern.

Das Fortschreiten der Erkrankung kann zu Nierenversagen, Herzinfarkten und Schlaganfällen führen. Beobachtungs- und Verlaufskontrollen helfen, unbemerkte Anzeichen einer Verschlechterung der Erkrankung zu erkennen, die ohne die Hilfe eines Arztes/einer Ärztin oder medizinischen Fachpersonals schwer zu erkennen sind. Manche Menschen scheinen wenige Symptome zu haben, haben aber bereits unbemerkte Schäden an Herz, Nieren oder anderen Organen, die eine frühzeitige Behandlung erfordern könnten.



**Weitere Informationen über fortschreitende Symptome finden Sie auf [Seite 16](#).**



## WAS VERURSACHT MORBUS FABRY?

### Recycling ist ein wichtiger Prozess im Körper

Im Laufe des täglichen Lebens recycelt Ihr Körper ständig Dinge, indem er verschiedene Stoffe auf- und abbaut.<sup>3</sup> Dies geschieht in Ihren Zellen, und das Recyclingzentrum der Zelle wird **Lysosom** genannt.<sup>3</sup>

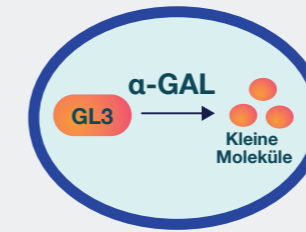
Das Lysosom baut eine Art von Fett in Ihren Zellen ab, das Globotriaosylceramid oder auch **GL-3 oder Gb3** genannt wird. Mit Hilfe eines Werkzeugs, bekannt als **Enzym**.<sup>3</sup> Dieses Enzym wird Alpha-Galaktosidase A oder kurz **α-GAL-A** genannt.<sup>3</sup>

### Bei Morbus Fabry ist das Recycling beeinträchtigt

Menschen mit Morbus Fabry haben kein oder nicht genug α-GAL-A, so dass sie das GL-3 nicht richtig abbauen können.<sup>3,4</sup> Die fetthaltigen Verbindungen lagern sich in den Zellen des Körpers ab, was dazu führen kann, dass wichtige Organe wie Niere, Herz und Gehirn nicht mehr ausreichend funktionieren.<sup>3</sup> Dies macht Fabry zu einer **lysosomalen Speicherkrankheit**, weil die Anhäufung des Fettes GL-3 in den Lysosomen stattfindet.<sup>3</sup>

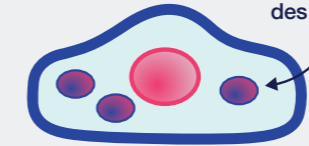
Obwohl die Symptome zunächst mild erscheinen, können sie mit der Zeit schwerwiegend und sogar lebensbedrohlich werden.<sup>3</sup>

### Bei Menschen ohne Morbus Fabry



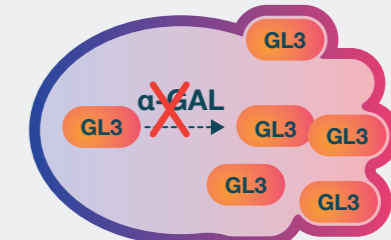
Lysosom

Ein Lysosom –  
das Recyclingzentrum  
des Körpers



Normale Zelle

### Bei Menschen mit Morbus Fabry



Lysosom

GL3-Anhäufung



Schäden der Zelle

Abbildung 1. Übernommen von MPS Society.<sup>3</sup>

Eine Behandlung kann dazu beitragen, das Fortschreiten der irreversiblen Organschäden zu verlangsamen oder zu verhindern.<sup>2</sup>



Weitere Informationen zu den Behandlungszielen finden Sie auf [Seite 19](#).



## WIE BEKOMMT MAN MORBUS FABRY?

**Gene** sind kleine Abschnitte der DNA, die Anweisungen für die Entwicklung verschiedener Teile des Körpers enthalten.<sup>6</sup> Bei Morbus Fabry ist ein Gen namens **GLA** mutiert. Dies bedeutet, dass es nicht richtig funktioniert, dadurch funktioniert das **Enzym  $\alpha$ -GAL-A** nicht so, wie es soll.<sup>4,7</sup>

Morbus Fabry wird vererbt, d. h., ein **GLA**-Gen, das nicht richtig funktioniert, wurde **von Ihrer Mutter oder Ihrem Vater an Sie weitergegeben**.<sup>7</sup>



Die Fabry-Krankheit tritt in Familien auf, und Sie kennen vielleicht bereits Familienmitglieder, die an Morbus Fabry leiden.



**Um zu erfahren, wie Sie und Ihre Familienmitglieder sich gegenseitig unterstützen können, blättern Sie auf Seite 22.**

Gene werden auf Strukturen namens **Chromosomen** getragen, die sich in Ihren Zellen befinden. Frauen besitzen zwei X-Chromosomen und Männer ein X- und ein Y-Chromosom. Das **GLA**-Gen liegt auf dem **X-Chromosom**.<sup>7</sup> Dies macht Morbus Fabry zu einer **X-chromosomalen** Speicherkrankheit, was dazu führt, dass Männer und Frauen das mutierte **GLA**-Gen weitergeben können, aber die Krankheit unterschiedlich ausgeprägt sein kann.<sup>7</sup>

Das Thema „Vererbung“ kann verwirrend sein, aber das Diagramm auf der nächsten Seite erklärt einige wichtige Dinge, die Sie über die Fabry-Erkrankung wissen sollten.



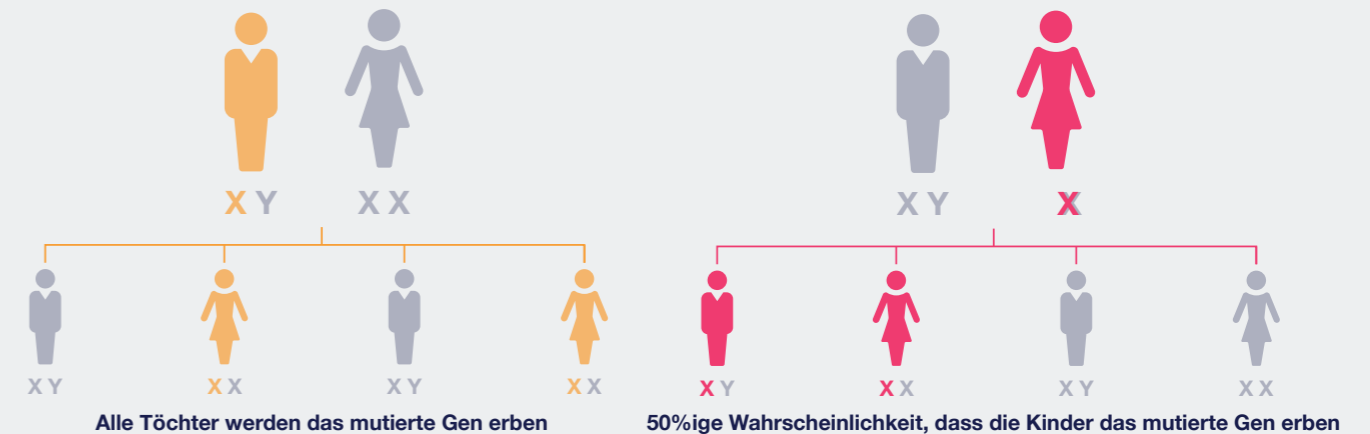
**Mehr darüber, wie unterschiedlich Männer und Frauen die Symptome wahrnehmen, finden Sie auf Seite 15.**



### Beeinflusst Morbus Fabry Ihr Familienleben?

Eine frühzeitige Auseinandersetzung mit der Erkrankung kann helfen, den Umgang damit zu erleichtern, so dass Sie sich in Ihrem Alltag auf das konzentrieren können, was wichtig ist.<sup>2</sup>

### X-chromosomale Vererbung der Fabry-Krankheit



#### Betroffene Männer:

Wenn ein Mann mit einem **GLA**-Gen, das nicht richtig funktioniert, Kinder hat, wird das mutierte Gen an alle seine Töchter weitergegeben, aber an keinen seiner Söhne.

#### Betroffene Frauen:

Wenn eine Frau mit einem **GLA**-Gen, das nicht richtig funktioniert, Kinder bekommt, hat jedes Kind, ob Junge oder Mädchen, eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, das mutierte Gen zu erben.

Abbildung 2. Übernommen von MPS Society und GARD.<sup>3,7</sup>

Das Wissen über das Risiko, eine genetisch bedingte Krankheit an ihre Kinder weiterzugeben, kann bei manchen Menschen Sorgen oder Schuld- und Schamgefühle auslösen.<sup>1,8</sup> Seien Sie sich bewusst, dass **Sie nichts falsch gemacht haben und geben Sie weder sich selbst noch irgendjemand anderem in Ihrer Familie die Schuld an Ihrer Fabry-Diagnose.**

**Sprechen Sie mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin oder medizinischen Fachpersonal**, um mehr darüber zu erfahren, wie Morbus Fabry Familien beeinflusst und wie Sie Unterstützung hinsichtlich des Umgangs mit dieser genetisch bedingten Diagnose bekommen können. Ihr Arzt/Ihre Ärztin sollte wissen, welche Unterstützungsangebote Ihnen zur Verfügung stehen – eventuell ist eine **genetische Beratung** von Familienmitgliedern sinnvoll.<sup>3</sup>

Sie sind nicht allein mit Ihren Gefühlen. Es gibt hilfreiche Unterstützung.



**Informationen darüber, wie Sie Unterstützung erhalten, finden Sie auf Seite 22.**

## DIE MORBUS FABRY-DIAGNOSE

### WIE WIRD MORBUS FABRY DIAGNOSTIZIERT?

Menschen mit Morbus Fabry können auf zwei verschiedene Arten eine Diagnose erhalten:

- Abklärung bestehender Krankheitssymptome<sup>9</sup>
- **Familienscreening**<sup>9</sup>

Bei manchen Menschen mit Morbus Fabry können bis zu 15 Jahre zwischen dem Auftreten der ersten Symptome und der Diagnose vergehen.<sup>9</sup> Die Diagnose eines Morbus Fabry kann eine Herausforderung darstellen, da die Symptome variieren und schnell zugunsten häufiger auftretender Krankheiten fehlinterpretiert werden können.

Um die Diagnose Morbus Fabry stellen zu können, untersuchen die medizinischen Fachkräfte den Gesundheitszustand einer Person wie folgt:<sup>7</sup>

- Krankengeschichte (Anamnese)
- Symptome
- Labortests

Bei manchen Menschen treten keine Symptome auf, und trotzdem wird Morbus Fabry diagnostiziert.<sup>9</sup> Da Morbus Fabry eine erblich bedingte Erkrankung ist, kann ein Familienscreening mithilfe von Gentests durchgeführt werden, um Familienmitglieder zu identifizieren, die defekte *GLA*-Gene haben.<sup>5</sup> Das Screening von Risikofamilienmitgliedern kann helfen, Menschen mit Morbus Fabry zu diagnostizieren, bevor sie Symptome entwickeln.<sup>9</sup>

Wenn Sie Ihre Diagnose im Rahmen eines Screening-Programms erhalten haben, kennen Sie möglicherweise bereits ein weiteres Familienmitglied mit Morbus Fabry. Ihre Diagnose kann dennoch ein Schock sein, besonders wenn Sie bislang keine Symptome hatten.



Durchschnittlich wird bei fünf Familienmitgliedern Morbus Fabry diagnostiziert, wenn nach der Erstdiagnose ein Familienscreening durchgeführt wird.<sup>5</sup>

### WAS BEDEUTET DIE FABRY-DIAGNOSE FÜR MICH?

Unabhängig davon, ob Sie aufgrund von Morbus Fabry-Symptomen oder durch ein Screening-Programm diagnostiziert wurden: wichtig ist, dass Sie sich mit Ihrer Diagnose auseinandersetzen und regelmäßige Kontrolltermine wahrnehmen. Die Diagnose anzuerkennen und sich auf die Kontrolluntersuchungen der Erkrankung einzulassen, ist der erste Schritt, um positive Maßnahmen für die eigene Gesundheit zu ergreifen.

Ihr Arzt/Ihre Ärztin und Ihr medizinisches Fachpersonal stehen Ihnen auf Ihrem Weg mit Morbus Fabry unterstützend zur Seite. Stellen Sie ihnen alle Fragen, die Sie zu Ihren Symptomen, der Beobachtung und den Behandlungsmöglichkeiten haben.

Der Krankheitsverlauf von Morbus Fabry ist individuell und macht sich bei jedem Menschen durch unterschiedliche Symptome bemerkbar. Dies bedeutet, dass einige Menschen möglicherweise sofort behandelt werden müssen, während anderen ggf. empfohlen wird, mit einem Therapiestart zu warten.<sup>1,3</sup>

Der Behandlungsbeginn kann zu unterschiedlichen Zeitpunkten erfolgen. Wichtig ist, die Behandlung so frühzeitig wie möglich zu beginnen, wenn die Krankheit noch nicht so weit fortgeschritten ist, um irreversible Organschäden zu vermeiden.<sup>2</sup> Das Fortschreiten der Fabry-Erkrankung kann zu Nierenversagen, Herzinfarkten und Schlaganfällen führen.<sup>3</sup> Regelmäßige Kontrolltermine helfen, stille Anzeichen der Erkrankung zu erkennen, so dass eine Behandlung eingeleitet werden kann, bevor deutliche Organschäden erkennbar sind.<sup>1</sup>



Auch im Erwachsenenalter kann es vorkommen, dass nur milde Symptome auftreten, dennoch ist es möglich, dass bereits Schäden an Herz, Nieren oder anderen Organen erkennbar sind. Fragen Sie Ihren Arzt/Ihre Ärztin, wann eine Behandlung erforderlich ist.<sup>1</sup>



Um mehr über das Thema **Behandlungsbeginn** zu erfahren, lesen Sie weiter auf **Seite 19**.

## LEBEN MIT MORBUS FABRY

### WELCHE ARTEN VON MORBUS FABRY GIBT ES?

Morbus Fabry kann in zwei Typen unterteilt werden, je nachdem, wie gut das Enzym  $\alpha$ -GAL-A funktioniert bzw. wie viel von diesem Enzym verloren geht.<sup>4</sup> Die beiden Typen sind die **klassische** und die verzögert beginnende sogenannte „**late onset**“-**Variante von Morbus Fabry**.<sup>4</sup>

#### Arten von Morbus Fabry

Art der Fabry-Erkrankung	$\alpha$ -GAL-A-Aktivität	Schweregrad	Zeitpunkt der ersten Symptome
Klassische Mutation	Geringe oder keine Enzymaktivität	Schwerwiegend	Kindheit oder Jugendalter
Late onset	Reduzierte Enzymaktivität	Mild	Später im Leben, im Alter zwischen 30–70

Abbildung 3. Übernommen aus Fabry Disease News.<sup>4</sup>



Die Verlaufsbeobachtung ist besonders wichtig für Menschen mit Morbus Fabry im fortgeschrittenen Stadium, bei denen sich anfänglich nur wenige Symptome zeigten, aber dennoch versteckte Organschädigungen vorhanden sein können, welche später zu lebensbedrohlichen Komplikationen führen können.<sup>1</sup>

## KÖNNEN MÄNNER UND FRAUEN UNTERSCHIEDLICHE SYMPTOME HABEN?

Morbus Fabry ist X-chromosomal, das bedeutet, dass das vererbte *GLA*-Gen auf dem X-Chromosom liegt.<sup>4</sup> Das X-Chromosom ist an der Bestimmung des Geschlechts beteiligt, d. h. ob Sie ein Mann oder eine Frau sind.<sup>10</sup> Frauen haben zwei X-Chromosomen, während Männer ein X-Chromosom und ein Y-Chromosom haben.<sup>10</sup>



### Männer haben nur ein X-Chromosom und eine Kopie des *GLA*-Gens<sup>4</sup>

Wenn Sie ein mutiertes *GLA*-Gen erben, haben Sie Morbus Fabry.<sup>4</sup> Ob ein Mann also einen klassischen oder einen late onset Morbus Fabry entwickelt, hängt von der Mutation ab, die er geerbt hat.<sup>4</sup>



### Frauen haben zwei X-Chromosomen und zwei Kopien des *GLA*-Gens<sup>4</sup>

Das bedeutet, dass eine Frau gleichzeitig ein gesundes *GLA*-Gen und ein mutiertes *GLA*-Gen haben kann.<sup>4</sup> Während der Entwicklung können verschiedene Zellen im Körper einer Frau das gesunde oder mutierte *GLA*-Gen an- oder ausschalten.<sup>4</sup>

Wenn hinreichend gesundes Genmaterial aktiviert ist, können Frauen möglicherweise ausreichend funktionierendes  $\alpha$ -GAL-A-Enzym produzieren, um die Entwicklung von Symptomen zu verhindern oder diese abzumildern.<sup>4</sup> Ob eine Frau einen klassischen oder einen late onset Morbus Fabry hat, hängt also von der Mutation ab, die sie geerbt hat, und davon, wie viel von dem gesunden *GLA*-Gen aktiv ist.<sup>4</sup>

Bei Frauen mit Morbus Fabry kann es schwieriger sein, Symptome und Anzeichen von Organschädigung rechtzeitig zu erkennen.<sup>1</sup> Beobachtung und Kontrolltermine sind für jeden wichtig, besonders aber für Frauen mit Morbus Fabry.<sup>1</sup>



## WAS SIND TYPISCHE SYMPTOME BEI MORBUS FABRY?

Menschen mit Morbus Fabry können unterschiedliche Symptome haben, aber es gibt gemeinsame Symptome, die bei allen auftreten können.<sup>1,9</sup>

Symptome	Kindheit/ Jugendalter 	Erwachsenen- alter 
Unregelmäßige Schmerzepisoden	●	●
Brennende Schmerzen, die häufig in den Händen und Füßen auftreten	●	●
Ermüdungserscheinungen	●	●
Reduziertes oder fehlendes Schwitzen	●	●
Rotblaue, erhabene Punkte auf der Haut, sogenannte Angiokeratome	●	●
Wiederkehrendes Fieber	●	●
Empfindlichkeit gegenüber Hitze, Kälte oder Bewegung	●	●
Veränderungen an der Hornhaut des Auges (Cornea)	●	●
Magenprobleme wie Übelkeit, Erbrechen und Diarrhöe	●	●
Herzprobleme		●
Nierenprobleme		●
Störungen des Nervensystems		●
Schwerhörigkeit oder Ohrengeräusche, Tinnitus genannt	●	●
Psychische Erkrankungen, wie Angstzustände oder Depressionen		●
Schlaganfall oder ähnliche Erkrankungen, sogenannte zerebrovaskuläre Erkrankungen		●

Abbildung 4. Nach Ortiz A et al. 2018.<sup>1</sup>



Sie sind nicht allein. Durch die Unterstützung Ihres Arztes/Ihrer Ärztin und des medizinischen Fachpersonals bekommen Sie eine passende Behandlung. Weitere Formen des Gesundheitsmanagements können möglicherweise Ihre Lebensqualität verbessern.<sup>2</sup>

## KANN SICH MORBUS FABRY AUF MEINE PSYCHISCHE GESUNDHEIT AUSWIRKEN?

Auf Ihrem Weg mit Morbus Fabry erleben Sie möglicherweise eine emotionale Berg- und Tal-fahrt – von der Angst, dass sich Ihre Symptome verschlechtern könnten, bis hin dazu sich schuldig oder verantwortlich zu fühlen, die Krankheit möglicherweise an Ihre Kinder weiterzugeben. Von Wut bis Trauer sind alle Gefühle, die Sie empfinden, normal.<sup>1</sup> Trauen Sie sich über Ihre Gefühle zu sprechen.

Depression ist ein Thema, unter dem viele Menschen mit Morbus Fabry leiden und das sich stark auf ihre Lebensqualität auswirken kann. Dieses Problem wird oft nicht erkannt.<sup>9</sup> Deshalb ist es wichtig, dass Sie regelmäßig Kontrolltermine wahrnehmen und die Möglichkeit nutzen, über Ihre psychische Gesundheit und Ihre Erfahrungen mit Morbus Fabry zu sprechen und Hilfe zu bekommen, wenn Sie diese benötigen. Die Behandlung von Morbus Fabry kann die Organfunktion erhalten und das Fortschreiten der Erkrankung verzögern, aber sie kann auch die tägliche Lebensqualität und somit Ihren Alltag signifikant verbessern.<sup>2</sup>



Wenn Sie das Gefühl haben, dass Sie mit Ihrer psychischen Gesundheit zu kämpfen haben, sprechen Sie offen mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin und Ihrem medizinischen Fachpersonal darüber.

## KÖNNEN SICH DIE SYMPTOME VERSCHLIMMERN?

Auch wenn Sie anfangs keine oder nur leichte Symptome bemerken, kann die Fabry-Erkrankung im Laufe der Zeit fortschreiten.<sup>3</sup> Möglicherweise auftretende Symptome können sich verschlechtern, und gegebenenfalls lebensbedrohliche Organschäden entstehen.<sup>3</sup> Manche Menschen haben nicht sichtbare Schäden an Herz, Nieren oder anderen Organen, die eine Behandlung erforderlich machen, sind sich aber nicht bewusst, dass sich ihr Zustand verschlechtert.<sup>1</sup> Deshalb ist die Krankheitsbeobachtung und ein frühzeitiges Gesundheitsmanagement essentiell. Beides kann dazu beitragen, das Fortschreiten der Fabry-Erkrankung zu verzögern.<sup>2</sup>



Weitere Informationen zum Thema Monitoring finden Sie auf [Seite 20](#).



Unbehandelte, nicht sichtbare Schäden können Ihnen wichtige Lebenszeit rauben – ein frühzeitiges Therapie-management kann Ihnen helfen mehr wertvolle Lebenszeit zu gewinnen.<sup>2</sup>

## BEHANDLUNG VON MORBUS FABRY

### KANN MAN MORBUS FABRY BEHANDELN?

Obwohl Morbus Fabry nicht heilbar ist,<sup>11</sup> gibt es eine Reihe verschiedener Behandlungsmöglichkeiten, die helfen können:



#### Enzymersatztherapie, auch ERT genannt:

Bei der Fabry-Krankheit kann Ihr  $\alpha$ -GAL-A-Enzym reduziert sein oder nicht richtig funktionieren.<sup>3,4</sup> ERT ist eine Therapie, bei der Ihnen das Enzym  $\alpha$ -GAL-A regelmäßig über eine Nadel in die Vene verabreicht werden kann, ein Verfahren, das **intravenöse Infusion** genannt wird.<sup>3,12</sup>



#### Chaperon-Therapie:

Chaperone sind kleine Moleküle, welche die Struktur Ihres  $\alpha$ -GAL-A-Enzyms wieder in die richtige Form bringen, stabilisieren und funktionsfähig machen können.<sup>3</sup> Um die **Chaperon-Therapie** anwenden zu können, muss eine bestimmte Art von GLA-Mutation nachweislich vorhanden sein.<sup>3</sup>



#### Symptombezogene Therapien:

Diese behandeln nicht die Ursache von Morbus Fabry, aber sie können helfen, Ihre Symptome wie Schmerzen oder organspezifische Komplikationen zu therapieren.<sup>1,11</sup>

Eine Therapie kann die Funktionsweise Ihrer Organe verbessern, die Krankheitsprogression hinauszögern und möglicherweise Ihre Lebensqualität verbessern.<sup>2</sup>



Der Austausch mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin und dem zuständigen medizinischen Personal kann Ihnen helfen, den Umgang mit Ihrer Morbus Fabry-Erkrankung zu erleichtern.<sup>2</sup>

### WAS SIND DIE BEHANDLUNGSZIELE?

Die beiden Hauptziele der Behandlung von Morbus Fabry sind:

- Verlangsamung oder Vermeidung des Fortschreitens von lebensbedrohlichen Organschäden<sup>1</sup>
- Verringerung der Symptome, um Ihre Lebensqualität zu verbessern<sup>2</sup>

Organschäden, welche durch die Fabry-Erkrankung verursacht worden sind, sind meist **irreversibel**, was für Sie ggf. im ersten Moment schwer zu begreifen oder nicht ganz einfach zu verarbeiten ist.<sup>1</sup> Deshalb ist es wichtig, dass die Behandlung und das Gesundheitsmanagement so frühzeitig wie möglich begonnen werden, um das Fortschreiten der Erkrankung zu stoppen und um irreversible Organschäden zu verhindern.

Ein rechtzeitiges Therapiemanagement kann dazu beitragen, das Fortschreiten der Erkrankung zu verhindern und irreversible Organschäden zu reduzieren.<sup>1</sup>

### WANN KÖNNEN SIE MIT DER BEHANDLUNG VON MORBUS FABRY BEGINNEN?

Die Entscheidung bzgl. des Therapiebeginns liegt bei Ihnen in Abstimmung mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin.

Da Morbus Fabry bei jedem Menschen anders verläuft, kann die Behandlung zu unterschiedlichen Zeitpunkten beginnen – bei Menschen mit schweren Symptomen muss möglicherweise sofort mit der Behandlung begonnen werden.<sup>1</sup> Es ist wichtig, mit der Behandlung so frühzeitig wie möglich oder bei ersten Anzeichen eines Fortschreitens der Erkrankung zu beginnen. Wenn Sie jedoch nur wenige Symptome oder einen geringen Krankheitsfortschritt bemerken, kann es sein, dass Ihr Arzt/Ihre Ärztin entscheidet, abzuwarten.<sup>2</sup>

Es kann sein, dass Sie nicht sofort behandelt werden, denn eine Behandlung kann eine große Belastung darstellen und sich stark auf Ihr Leben auswirken. Wenn die Auswirkungen auf Ihr Leben schwerwiegender sind als das Ausmaß Ihrer Symptome, werden Sie nicht sofort mit der Behandlung beginnen, sondern sich stattdessen einer regelmäßigen Kontrolluntersuchung unterziehen.<sup>1</sup>

Die Einhaltung der Kontrolltermine ist wichtig, um Anzeichen für das Voranschreiten der Fabry-Erkrankung zu erkennen und um zeitnah mit einer notwendigen Therapie zu beginnen.

## BEOBSACHTUNG DER FABRY-ERKRANKUNG

### WAS IST MONITORING?

Um sicherzustellen, dass der Therapiestart zum richtigen Zeitpunkt beginnt, sollten Sie regelmäßig Kontrolltermine bei Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin wahrnehmen.<sup>1</sup> Diese regelmäßige Beobachtung des Krankheitsverlaufs bezeichnet man als Monitoring. Ihr Arzt/Ihre Ärztin wird verschiedene Tests und Untersuchungen an verschiedenen Organen Ihres Körpers durchführen, um festzustellen, ob die Erkrankung fortschreitet, sich verschlimmert und wann und wie behandelt werden muss.<sup>1</sup>

**Monitoring bedeutet Beobachtung des Krankheitsverlaufs, z. B.**

Art der Beurteilung	Häufigkeit der Beurteilung
Psychische Gesundheit und Lebensqualität	Bei jedem Arzt-/Klinikbesuch
Niere	Jedes Jahr, alle 3–12 Monate, je nachdem, wie hoch Ihr Risiko für Nierenprobleme ist
Herz	Jährlich oder nach Bedarf
Gehirn	Alle 3 Jahre oder nach Bedarf
Nervensystem	Jährlich
Hals, Nase und Ohren	Nach Bedarf
Lunge	Alle 2 Jahre oder nach Bedarf
Magen	Wenn die Symptome anhalten oder sich verschlimmern
Labortests	Jährlich
Knochen	Nach Bedarf
Augen	Nach Bedarf

Abbildung 5. Ortiz A et al. 2018.<sup>1</sup>

Wenn Sie eine Verschlechterung Ihrer Symptome oder sonstige Veränderungen bemerken, sollten Sie nicht auf einen Kontrolltermin warten. Sprechen Sie sofort mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin darüber.

### WARUM IST DIE BEOBSACHTUNG SO WICHTIG?



Es kann sein, dass Sie einige Symptome bemerken, aber nicht alle Symptome und Anzeichen einer Fabry-Erkrankung können im Alltag wahrgenommen werden.

Einige Anzeichen der Krankheitsprogression können ohne die Hilfe eines Arztes/einer Ärztin unauffällig oder schwer erkennbar sein.<sup>1</sup> Möglicherweise haben Sie keine Symptome, aber nicht sichtbare Schäden an Ihrem Herzen, Ihren Nieren oder anderen Organen, die darauf hinweisen, dass sich Ihr Morbus Fabry verschlimmert und behandelt werden muss.<sup>1</sup>



Eine regelmäßige Beobachtung ist wichtig, da verschiedene Tests und Untersuchungen durchgeführt werden können, um Anzeichen für ein Fortschreiten der Erkrankung so früh wie möglich zu erkennen, noch bevor Sie selbst diese bemerken.<sup>1</sup>

Das frühzeitige Erkennen von Anzeichen einer Krankheitsprogression bedeutet, dass Sie mit der Behandlung Ihrer Erkrankung beginnen können, um Organschäden zu verhindern, bevor sie auftreten.<sup>1,2</sup>

Die Verlaufsbeobachtung (das Monitoring) ist essentiell, um sicherzustellen, dass die Behandlung die richtige für Sie ist.<sup>1</sup>

Ein regelmäßiger Austausch mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin sowie das regelmäßige Wahrnehmen Ihrer Termine hilft sicherzustellen, dass Sie bei den ersten Anzeichen einer Krankheitsprogression die Therapie zu einem für Sie geeigneten Zeitpunkt beginnen.



Nehmen Sie den Umgang mit Ihrer Erkrankung aktiv selbst in die Hand!


## UNTERSTÜTZUNG ERHALTEN

### ZUSAMMENARBEIT MIT IHREM ARZT/IHRER ÄRZTIN UND DEM MEDIZINISCHEN FACHPERSONAL

Ihr Arzt/Ihre Ärztin und das medizinische Fachpersonal stehen Ihnen auf Ihrem Fabry-Weg mit Rat und Tat zur Seite. Diese können Ihre Fragen zu Morbus Fabry beantworten und Sie zu allen in dieser Broschüre behandelten Themen beraten. Arbeiten Sie mit ihnen zusammen, um sicherzustellen, dass Sie das Beste aus der Behandlung Ihrer Symptome, den Kontrollterminen, den Gesprächen und der Therapie herausholen.

Tipps zur Kommunikation mit Ihrem Ärzte-/Ärztinnenteam finden Sie unter: [surl.sanofi.com/Kommunikation](http://surl.sanofi.com/Kommunikation)




 **Kontaktdaten meines Arztes/meiner Ärztin**

Notieren Sie sich die Kontaktdaten Ihres Arztes/Ihrer Ärztin, damit Sie im Bedarfsfall Kontakt aufnehmen können:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ 

## SIE SIND NICHT ALLEIN!

Die Diagnose zu akzeptieren und mit Morbus Fabry zu leben, kann schwierig sein.<sup>3</sup> Vielleicht fällt es Ihnen schwer, sich auf alltägliche Aktivitäten einzulassen, oder Sie haben das Gefühl, dass Sie sich allein durchschlagen müssen.<sup>1,3</sup> Deshalb ist es wichtig, dass Sie sich um sich selbst und Ihre psychische Gesundheit kümmern und Unterstützung suchen. Der Aufbau eines Netzwerks als Unterstützung, zu dem Ihre Familie, Ihre Freunde und Ihr medizinisches Team (Ihr Arzt/Ihre Ärztin und das med. Fachpersonal) gehören, kann Ihnen helfen, mit Ihrer Diagnose zu leben.

Möglicherweise kennen Sie bereits ein Familienmitglied mit Morbus Fabry. Selbst wenn dies nicht der Fall ist, kann Ihre Familie Sie begleiten. Sprechen Sie mit Ihrer Familie über Ihre Symptome, die Beobachtungs- und Kontrolltermine und Ihre Therapieoptionen. Sie können sich gegenseitig in vielerlei Hinsicht helfen, ermutigen, zuhören oder aber an den nächsten Kontrolltermin erinnern. Helfen Sie sich gegenseitig und gehen Sie Ihren Weg mit Morbus Fabry gemeinsam.

Manchmal ist es einfacher mit jemandem außerhalb der Familie oder des Freundeskreises über Ihre Morbus Fabry-Erfahrungen zu sprechen. Unterstützung, Informationen und persönliche Erfahrungen können Sie in Morbus Fabry-Selbsthilfegruppen (persönlich oder online) oder durch Patient\*innentreffen (fragen Sie in Ihrem Zentrum nach) oder Patient\*innen-Workshops von Sanofi teilen und erhalten.<sup>1</sup>

Sie sind nicht allein!

Unterstützung und Austausch bekommen Sie bei der Morbus Fabry Selbsthilfegruppe (MFSH) e. V. [fabry-shg.org/](http://fabry-shg.org/)



## MENTALE GESUNDHEIT

Bei einer Fabry-Erkrankung sind die körperliche Gesundheit und deren Symptomatik Themen, mit denen Sie sich konstant auseinandersetzen müssen. Die Krankheitslast und die Beschwerden können den Alltag dominieren und die Lebensqualität beeinträchtigen.

Während die körperlichen Symptome Ihre Aufmerksamkeit einfordern, werden die psychischen Auswirkungen oft unterschätzt und zu spät erkannt – sowohl von Betroffenen selbst als auch von ihrem Umfeld. Dabei ist die mentale Gesundheit von enormem Wert. Wird ihr empfindliches Gleichgewicht gestört, kann dies weitreichende Folgen haben – für das allgemeine Wohlbefinden, aber auch für den Gesundheitszustand und die Psyche.

Eine entscheidende Rolle bei der Krankheitsbewältigung spielt unsere mentale Gesundheit. Die mentale Gesundheit setzt sich aus drei Ebenen zusammen: der mentalen, der körperlichen und der sozialen Ebene. Für alle drei Ebenen möchten wir von Sanofi Patient\*innen Informationen und Übungen an die Hand geben, die sie dabei unterstützen, im Alltag aktiv etwas für ihre mentale Gesundheit zu tun.

Scannen Sie den QR-Code und werden Sie direkt aktiv! Oder besuchen Sie [surl.sanofi.com/MentaleGesundheit](http://surl.sanofi.com/MentaleGesundheit)



## GLOSSAR

### **α-Gal-A**

α-Gal-A ist ein Enzym, das die fetthaltige Substanz GL-3 abbaut.<sup>3</sup> Menschen mit Morbus Fabry produzieren nicht genug α-Gal-A, oder die Produktion funktioniert nicht richtig.<sup>3,4</sup>

### **Chaperon-Therapie**

Chaperone sind kleine Moleküle, welche die Struktur Ihres α-GAL-A-Enzyms wieder in die richtige Form bringen, stabilisieren und funktionsfähig machen können. Voraussetzung ist eine geeignete Mutation.<sup>3</sup>

### **Enzym**

Enzyme sind biochemische Werkzeuge, mit denen der Körper verschiedene Chemikalien und Stoffe aufspaltet, so dass diese wiederverwertet werden können und in der richtigen Menge vorhanden sind.<sup>3</sup> Die Fabry-Erkrankung wird durch einen Mangel oder eine Funktionsstörung des Enzyms α-Gal-A verursacht.<sup>3,4</sup>

### **ERT**

Bei Morbus Fabry kann Ihr α-GAL-A-Enzym reduziert sein oder nicht richtig funktionieren.<sup>3,4</sup> ERT ist eine Therapie, bei der Ihnen das Enzym α-GAL-A regelmäßig über eine Nadel in die Vene verabreicht werden kann, ein Verfahren, das als intravenöse Infusion bezeichnet wird.<sup>3,12</sup>

### **Familienscreening**

Beim Familienscreening wird unser genetisches Wissen über die Vererbung der Fabry-Krankheit genutzt, um Familienmitglieder zu identifizieren, die ebenfalls an der Krankheit leiden könnten.<sup>5</sup> Risikopersonen unterziehen sich einem Gentest, um festzustellen, ob sie eine Fabry-verursachende *GLA*-Mutation haben.<sup>5</sup> Das Screening von Risikofamilienmitgliedern kann dazu beitragen, Menschen mit Morbus Fabry zu diagnostizieren, bevor sie Symptome entwickeln.<sup>9</sup>

### **Gene**

Gene sind kleine Abschnitte der DNA, die Anweisungen zur Herstellung bestimmter Moleküle enthalten, die vom Körper auf unterschiedliche Weise verwendet werden.<sup>6</sup> Die Anweisungen zur Herstellung des Enzyms α-GAL-A befinden sich in einem Gen namens *GLA*.<sup>7</sup>

### **Genetische Beratung**

Ein Genetiker/Eine Genetikerin, der/die sich mit der Genetik der Fabry-Erkrankung auskennt, kann Sie auf verschiedene Weise unterstützen.<sup>1</sup> Er/Sie kann Ihnen helfen, die Vererbung der Krankheit zu verstehen und durch Familienscreening möglicherweise betroffene Familienmitglieder zu identifizieren.<sup>1</sup> Er/Sie kann Ihnen auch emotionalen Beistand leisten und Ihnen helfen, mit Angst- oder Schuldgefühlen umzugehen, die Sie aufgrund Ihrer Diagnose möglicherweise empfinden.<sup>1</sup>

### **GL-3**

GL-3, auch Gb3 genannt, ist eine Fettsäure, die in einer gesunden Zelle kontinuierlich recycelt und durch das Enzym α-Gal-A abgebaut wird.<sup>3</sup> Menschen mit Morbus Fabry produzieren zu wenig α-Gal-A, was dazu führt, dass sich zu viel GL-3 in den Zellen des Körpers ansammelt, was Organschäden verursacht.<sup>3</sup>

### **Intravenöse Infusion**

Eine intravenöse Infusion ist eine Art der Verabreichung eines Medikaments, bei der das Medikament über eine Nadel in die Vene gegeben wird.<sup>12</sup> Oft befindet sich das Medikament in einem mit Flüssigkeit gefüllten Beutel, dessen Inhalt kontinuierlich in Ihre Vene geleitet wird.<sup>12</sup> Dieser Prozess kann in einem Krankenhaus, einem Behandlungszentrum oder zu Hause stattfinden.<sup>12</sup> Die ERT ist eine Form der Behandlung der Fabry-Erkrankung, die mittels intravenöser Infusion verabreicht wird.<sup>3</sup>

### **Irreversibel**

Nicht mehr rückgängig zu machen.

### **Klassische Fabry-Erkrankung**

Die Fabry-Erkrankung wird in zwei Typen unterteilt, der klassische Morbus Fabry ist einer davon.<sup>4</sup> Menschen mit klassischer Fabry-Erkrankung haben wenig bis gar keine α-Gal-A-Enzymaktivität, entwickeln die ersten Symptome in der Kindheit und leiden später unter schwereren Symptomen.<sup>4</sup>

### **Lysosom**

Lysosomen sind die Recycling-Zentren des Körpers, in denen ständig verschiedene Chemikalien und Stoffe auf- und abgebaut werden.<sup>3</sup> Lysosomen sind spezielle Kammern in Ihren Zellen, die Enzyme enthalten.<sup>3</sup>

### **Lysosomale Speicherkrankheit**

Eine lysosomale Speichererkrankung ist eine Krankheit, die durch eine abnormale Ansammlung von Material in dem Teil der Zelle verursacht wird, der Lysosom genannt wird.<sup>13</sup> Diese Ablagerungen entstehen, weil eine bestimmte Art von Enzymen nicht in ausreichender Menge produziert wird.<sup>13</sup> Morbus Fabry ist eine lysosomale Speicherkrankheit – es wird zu wenig des Enzyms α-Gal-A produziert, wodurch sich GL-3 in den Zellen ansammelt.<sup>3</sup>

### **Late onset Morbus Fabry**

Die Fabry-Erkrankung kann in zwei Typen unterteilt werden, wobei der Morbus Fabry mit spätem Beginn einer von ihnen ist.<sup>4</sup> Menschen mit late onset Morbus Fabry haben noch eine gewisse Restaktivität des Enzyms α-Gal-A und entwickeln ihre ersten Symptome daher verzögert, d.h. ggf. erst im Alter von 30–70 Jahren, und haben weniger schwere Symptome.<sup>4</sup>

### **Monitoring**

Ihr Arzt/Ihre Ärztin und das medizinische Fachpersonal werden verschiedene Tests und Untersuchungen durchführen, um das Fortschreiten

der Fabry-Erkrankung in verschiedenen Organen zu beobachten.<sup>1</sup> Die Kontrolluntersuchungen helfen den Ärzten festzustellen, ob Ihre Fabry-Erkrankung fortschreitet, sich verschlimmert oder behandelt werden muss.<sup>1</sup> Dadurch wird sichergestellt, dass Sie mit der Behandlung beginnen, und zwar zu einem Zeitpunkt, der für Sie geeignet ist.<sup>1</sup> Auch die Verlaufskontrolle während der Behandlung ist wichtig, um sicherzustellen, dass die Therapie für Sie geeignet ist und funktioniert.<sup>1</sup>

### **Morbus Fabry**

Die Fabry-Erkrankung ist eine seltene, genetisch bedingte Erkrankung.<sup>5</sup> Sie kann sowohl Männer als auch Frauen betreffen, aber die Ausprägung der Symptome ist von Person zu Person unterschiedlich.<sup>3</sup> Die Fabry-Erkrankung ist progressiv, das heißt, dass Babys mit Morbus Fabry zunächst kaum Anzeichen der Erkrankung zeigen, im Laufe der Zeit aber eine Vielzahl von Symptomen auftreten können.<sup>3</sup> Die Symptome werden durch die Anhäufung von GL-3 in den Zellen verursacht, was die normale Funktion lebenswichtiger Organe wie Niere, Herz und Gehirn beeinträchtigen kann.<sup>3</sup>

### **Progressive (fortschreitende) Erkrankung**

Wenn sich die Symptome einer Erkrankung und die von ihr verursachten Schäden mit der Zeit verschlimmern, spricht man von einer fortschreitenden Krankheit.<sup>3,13</sup> Die Fabry-Erkrankung ist progressiv – je mehr GL-3 sich in den Zellen ansammelt, desto mehr Schäden treten auf.<sup>3</sup> Eine allmähliche Anhäufung von GL-3 kann zur Entwicklung von schweren oder lebensbedrohlichen Komplikationen führen.<sup>3</sup>

### **X-chromosomal**

Der Begriff „X-chromosomal“ beschreibt die Art und Weise, wie die Fabry-Erkrankung vererbt wird. Morbus Fabry wird durch ein vererbtes *GLA*-Gen verursacht, das auf dem X-Chromosom liegt und daher X-chromosomal gebunden ist.<sup>4</sup>

# Sprechen Sie mit Ihrem Arzt/ Ihrer Ärztin,

wie Sie Ihre Fabry-Erkrankung selbst in die Hand nehmen können. Regelmäßige Check-ups/regelmäßige Termine mit Ihrem Arzt/Ihrer Ärztin bieten eine Möglichkeit, die Symptome Ihrer Fabry-Erkrankung besser im Blick zu behalten.

## REFERENZEN

1. Ortiz A et al., Mol Genet Metab 2018;123(4):416–427.
2. Wanner C et al., Mol Genet Metab 2019;126(3):210–211.
3. MPS Society. Fabry Disease. Erhältlich unter: <https://www.mppsociety.org.uk/fabry-disease> (Letzter Zugriff: 03.02.2023).
4. Fabry Disease News. Types of Fabry Disease. Erhältlich unter: <https://fabrydiseaseneews.com/types-of-fabry-disease/> (Letzter Zugriff: 03.02.2023).
5. Laney DA and Fernhoff PM. J Genet Couns 2008;17(1):79–83.
6. Your genome. What is a gene? Erhältlich unter: <https://www.yourgenome.org/facts/what-is-a-gene> (Letzter Zugriff: 03.02.2023).
7. Genetic and Rare Diseases Information Centre (GARD). Fabry disease. Erhältlich unter: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6400/fabry-disease> (Letzter Zugriff: 03.02.2023).
8. ABC News. The Heaviest Heart: Guilt and Genetic Disease. Erhältlich unter: <https://abcnews.go.com/Health/story?id=7154193&page=1> (Letzter Zugriff: 03.02.2023).
9. Germain DP. Orphanet J Rare Dis 2010;5:30.
10. BBC Bitesize. X and Y chromosomes and genetic screening (CCEA). Erhältlich unter: <https://www.bbc.co.uk/bitesize/guides/zy6t2nb/revision/1> (Letzter Zugriff: 03.02.2023).
11. Fabry Disease News. Fabry Disease Treatments. Erhältlich unter: <https://fabrydiseaseneews.com/fabry-disease-treatments> (Letzter Zugriff: 03.02.2023).
12. The Health Board. What Is Intravenous Infusion? Erhältlich unter: <https://www.thehealthboard.com/what-is-intravenous-infusion> (Letzter Zugriff: 03.02.2023).
13. NORD. Lysosomal Storage Disorders. Erhältlich unter: <https://rarediseases.org/rare-diseases/lysosomal-storage-disorders> (Letzter Zugriff: 03.02.2023).

