

«ERSTE SYMPTOME KÖNNEN IM KINDESALTER AUFTRETEN»

Brennende Hände oder Füsse und eine Unfähigkeit zum Schwitzen sind Symptome. Betroffene warten oft lang auf die Diagnose Morbus Fabry, sagt Stoffwechselspezialistin Albina Nowak.

— Interview **Jeanne Fürst** und **Fabienne Eichelberger**

Albina Nowak, mit welchen Symptomen zeigt sich Morbus Fabry?

Patienten mit dem klassischen Krankheitsbild leiden unter brennenden Schmerzen, die vor allem in Händen und Füßen auftreten. Weiter ertragen sie Hitze schlecht, da sie nicht ausreichend schwitzen. Zudem können sie Bauchschmerzen, Veränderungen der Haut und Hornhaut haben. Erste Symptome treten vor allem bei Knaben oft schon im Kindesalter auf. In einem fortgeschrittenen Stadium kann es zu einer Herzmuskel-Verdickung kommen, die mit Brustschmerzen und Atemnot einhergeht.

Was ist die Ursache dieser Leiden?

Infolge einer Genmutation ist das Enzym Alpha-Galaktosidase nicht ausreichend funktionsfähig oder gar nicht vorhanden.



Schmerzen in der Hand können ein Anzeichen für Morbus Fabry sein.

Dieses Enzym sollte dafür sorgen, dass zucker- und fetthaltige Abbauprodukte abgetragen und ausgeschieden werden. Wenn dies nicht geschieht, häufen sie sich in Nerven-, Herz- und Nierenzellen an, was die Organe und das Gewebe immer stärker schädigt und schliesslich zu einem Hirnschlag, zum plötzlichen Herztod oder einem Nierenversagen führen kann.

Schweizweit sind nur rund 150 Menschen von Morbus Fabry betroffen. Wird die Krankheit rasch erkannt?



ALBINA NOWAK, 51, ist Oberärztin an der Klinik für Endokrinologie des Universitätsospitals Zürich.



JEANNE FÜRST, 62, moderiert die Sendung «Gesundheit heute» und stellt Expertinnen und Experten Fragen.

Weil sie so selten vorkommt, denken nicht alle Fachpersonen sofort an sie. Deshalb dauert es oftmals Jahre, bis Morbus Fabry diagnostiziert wird. Ausserdem sind die Symptome unspezifisch und können auf diverse andere Krankheiten hindeuten. Erhält jemand die Diagnose Morbus Fabry, sollte sich auch seine Familie untersuchen lassen, da die Krankheit vererbbar ist.

Sind Männer und Frauen zu gleichen Teilen von Morbus Fabry betroffen?

Nein, bei Frauen ist sie häufiger. Allerdings ist der Verlauf bei ihnen meist milder. Dies, weil sich die Krankheit auf dem X-Chromosom befindet, wovon Frauen zwei und Männer nur eins haben. Bei Frauen kann das zweite, gesunde X-Chromosom den Mangel teilweise ausgleichen.

Wie wird die Krankheit behandelt?

Es gibt zwei Möglichkeiten: Im Rahmen einer Enzymersatztherapie wird das unzureichend gebildete oder fehlende Enzym alle zwei Wochen mittels Infusion verabreicht. Bei einigen Mutationen, bei denen das Enzym vorhanden, aber defekt ist, kann an jedem zweiten Tag eine Tablette eingenommen werden, welche die Funktionsfähigkeit ermöglicht.

Bestehen bei Früherkennung Heilungschancen?

Nein, aber mit den genannten Therapien werden die Beschwerden gelindert und die Lebenserwartung verlängert. ■

IN DER NÄCHSTEN SENDUNG am Samstag, 21. Oktober 2023, 18.10 Uhr auf SRF 1 Was steckt hinter einem hartnäckigen Husten?

Bei Husten, der länger als acht Wochen andauert, muss man die Ursache klären. Allerdings ist es nicht immer einfach heraus-

zufinden, was wirklich dahintersteckt. Wir erklären, worauf Betroffene achten sollten.

WIEDERHOLUNGEN Sonntag, 22.10., 9.30 Uhr auf SRF 1 und 20.30 Uhr auf SRF Info; **INFORMATIONEN** gesundheit-heute.ch; **PRÄSENTIERT VON** der «Schweizer Familie»; **UNTERSTÜTZT VON** Universitätsklinik Balgrist, Clarunis – Universitäres Bauchzentrum Basel, Interpharma, Viollier, Universitäre Psychiatrische Kliniken Basel