

Die Erbkrankheit Morbus Fabry in Ihrer Familie - gemeinsam stark durch Früherkennung

Diese Broschüre hilft Ihnen, die Bedeutung des Familienscreenings bei Morbus Fabry zu verstehen.



Einleitung

In dieser Broschüre erfahren Sie etwas über die genetischen Aspekte von Morbus Fabry und was dies für Ihre erweiterte Familie bedeutet. Sie soll Sie dabei unterstützen, Gespräche mit Ihren Angehörigen über die Bedeutung des Familienscreenings bei Morbus Fabry zu führen.

- 4** **Was Morbus Fabry für Ihre Familie bedeutet**
- 5** **Wie Morbus Fabry vererbt wird**
- 6** **Warum Familienscreening wichtig ist**
- 7** **Erkennen Sie Symptome früh**
- 8** **Wie ein Familienscreening abläuft**
- 9** **Wie ich mich testen lassen kann**
- 10-11** **Wie ich mit meiner Familie spreche**
- 12** **Wo ich Hilfe bekomme**
- 13** **Wie erstelle ich einen Stammbaum?**
- 14** **Mein medizinischer Stammbaum**
- 15-16** **Musterbrief für das ärztliche Team**
- 17-18** **Meine Notizen**

Was Morbus Fabry für Ihre Familie bedeutet

Was kann einem Menschen näher liegen als das Wohl der eigenen Familie? Vor allem dann, wenn die Familie möglicherweise durch eine Erbkrankheit gefährdet ist.

Morbus Fabry ist eine Erbkrankheit. Ist ein Familienmitglied daran erkrankt, kann dies für andere ebenfalls zutreffen. Selbst wenn sie keine Symptome zeigen.

Deshalb ist es wichtig herauszufinden, für welche Angehörigen das Risiko besteht, Morbus Fabry zu haben. Dies kann in zwei einfachen Schritten geschehen:

- dem sogenannten Familienscreening mithilfe einer Stammbaumanalyse
- der genetischen Abklärung auf Basis eines Bluttests



So schaffen Sie und Ihre Angehörigen heute eine verlässliche Grundlage für die Therapieentscheidung von morgen – sofern diese erforderlich werden sollte. Nutzen Sie die Informationen dieser Broschüre, um sich und Ihren Angehörigen Gewissheit zu verschaffen, wie Sie richtig mit einem möglichen Erkrankungsrisiko umgehen.

5

Durchschnittlich werden bei einem Familienscreening fünf weitere Familienmitglieder mit Morbus Fabry identifiziert.¹

WICHTIG: Frauen und Morbus Fabry

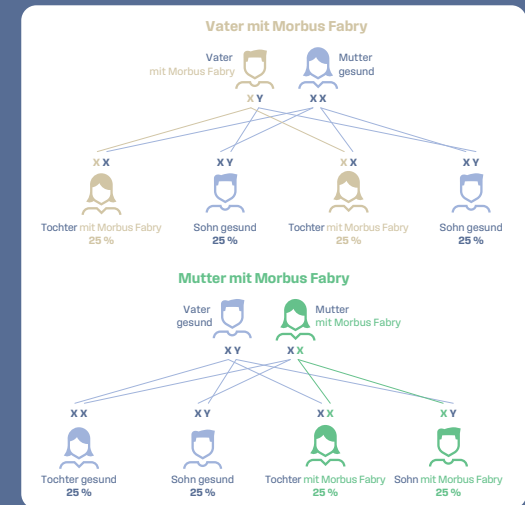
Bei Männern wird Morbus Fabry oft früher erkannt als bei Frauen, da der Verlauf schwerer sein kann. Frauen können dennoch genauso an Morbus Fabry erkranken wie Männer. Sie können häufig einen anderen Verlauf haben und werden meist später als Männer diagnostiziert. Aber auch bei schwächer ausgeprägten Symptomen können Organschäden entstehen. Eine frühzeitige Diagnose ist daher für alle Familienmitglieder – unabhängig vom Geschlecht – gleichermaßen wichtig.

Wie Morbus Fabry vererbt wird

Morbus Fabry wird X-chromosomal vererbt. Das heißt, das veränderte *GLA*-Gen liegt auf dem X-Chromosom, das sowohl Männer als auch Frauen besitzen. Männer haben ein X-Chromosom (XY), Frauen zwei (XX). Infolgedessen betrifft Morbus Fabry Männer und Frauen.

Wenn ein **Vater Morbus Fabry** hat, wird das veränderte Gen an alle seine Töchter weitergegeben, aber an keinen seiner Söhne, da diese das nicht betroffene Y-Chromosom erhalten.

Wenn eine **Mutter Morbus Fabry** hat, hat jedes Kind, Junge oder Mädchen, ein 50%iges Risiko, das veränderte Gen zu erben.



Familienplanung und Morbus Fabry

Die Diagnose Morbus Fabry wirft häufig Fragen zur Familienplanung auf. Es gibt verschiedene Möglichkeiten:

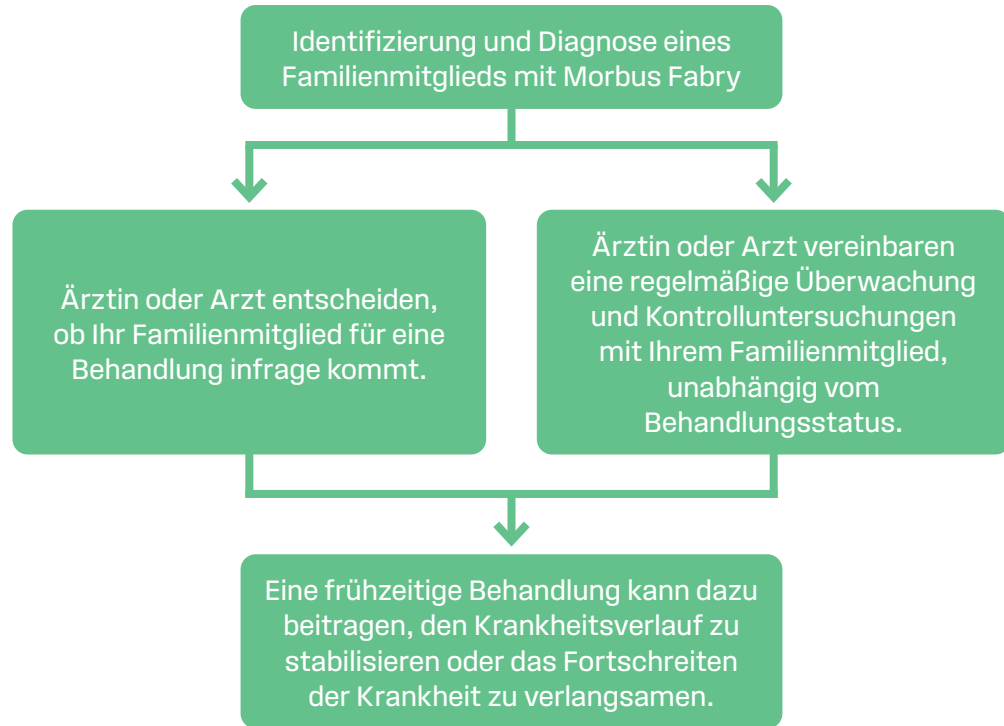
- Ein*e Humangenetiker*in erklärt Vererbungsrisiken und Optionen **vor der Schwangerschaft**.
- Viele entscheiden sich für die **natürliche Familienplanung** – auch mit dem Wissen über Morbus Fabry. Dank moderner Therapien können Menschen mit Morbus Fabry heute ein weitgehend normales Leben führen.



Bei der Familienplanung gibt es kein richtig oder falsch. Fabry-Zentren können Ihnen zur Seite stehen.

Warum Familien- screening wichtig ist

Informieren Sie Ihre Familie über Ihre Diagnose. Auch Angehörige können Morbus Fabry haben. Je früher sie zum Familienscreening gehen, desto früher kann die Erkrankung erkannt und behandelt werden:



Beim Familienscreening wird die Gesundheitsgeschichte Ihrer Familie analysiert, um andere Angehörige zu finden, die möglicherweise Morbus Fabry haben. Auf Seite 8 finden Sie weitere Informationen zum Ablauf.

Erkennen Sie Symptome früh

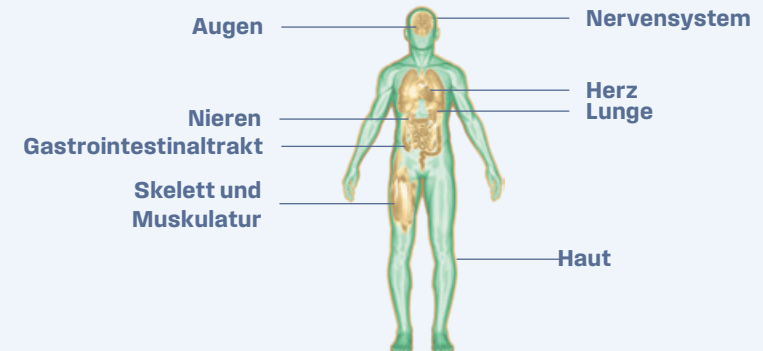
Diese Symptome sind typisch für Morbus Fabry:²⁻⁴

Im Kindes- und Jugendalter

- **Hände und Füße:** plötzlich auftretende, vorübergehende starke Brennschmerzen
- **Verdauungstrakt:** häufige Durchfälle, Bauchschmerzen
- **Schweißdrüsen:** kaum oder gar keine Schweißproduktion (oft Befreiung vom Schulsport)
- **Haut:** kleine rötlich-violette Punkte
- **Augen:** Veränderung am Augenhintergrund, meist ohne Sehbeeinträchtigung (führen nicht zwangsläufig zu einer Sehschwäche)
- **Nervensystem:**
 - Fieberschübe mit Verstärkung der Brennschmerzen
 - Wärme- und Kälteunempfindlichkeit
- **Allgemeines Wohlbefinden:** Müdigkeit und Erschöpfung

Im höheren Alter

- **Niere:** Eiweißausscheidung im Urin, Nierenfunktionsstörungen bis zur Notwendigkeit einer Dialyse bzw. Nierentransplantation
- **Herz:** Müdigkeit, Erschöpfung, Luftnot, Herzrhythmusstörungen
- **Zentrales Nervensystem:** Schlaganfälle
- **Ohr:** Schwerhörigkeit und Tinnitus



Morbus Fabry ist behandelbar!

Ein früher Therapiestart kann irreversible Organschäden verhindern oder verzögern.

Wie ein Familienscreening abläuft

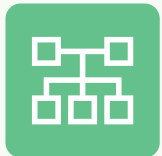
Beim Familienscreening wird die Genetik Ihrer Familie untersucht, um Angehörige zu finden, die möglicherweise Morbus Fabry haben.

Schritt 1



Sprechen Sie mit Ihrem ärztlichen Team im Zentrum oder einer/einem Humangenetiker*in, die/der die Mechanismen der Vererbung kennt und sich mit Stammbäumen und Screening befasst.

Schritt 2



Erstellen Sie zusammen einen Stammbaum. Er wird ähnlich aussehen wie das Beispiel im hinteren Teil der Broschüre. Er schließt Eltern, Kinder, Tanten, Onkel, Nichten, Neffen, Cousinsen und Cousins ein.

Schritt 3



Identifizieren Sie Familienmitglieder, die möglicherweise Morbus Fabry haben und getestet werden sollten. Mittels eines einfachen Bluttests kann festgestellt werden, ob sie mit Morbus Fabry leben.



Ein Familienscreening ist wichtig, um Ihren Angehörigen zu einer frühen Diagnose zu verhelfen, frühzeitig eine Therapie zu beginnen und gegebenenfalls die Lebenserwartung zu verlängern.

Wie ich mich testen lassen kann

Besteht der Verdacht auf Morbus Fabry, kann dieser durch eine Untersuchung bestätigt oder ausgeschlossen werden.

Der Trockenbluttest



Für einen Trockenbluttest reichen in der Regel schon wenige Tropfen Blut aus, um die Aktivität von α -Galaktosidase A zu messen. Die Blutprobe schickt Ihre Ärztin/Ihr Arzt in ein spezialisiertes Labor.

Als Krankheitsmarker gilt Lyso-GL-3, welches im Blut nachgewiesen werden kann. Erhöhte Werte im Trockenbluttest können den Verdacht bestärken.

Mit diesem Trockenbluttest lässt sich, falls erforderlich, auch die Veränderung der Erbsubstanz (DNA) nachweisen, um den Befund abzusichern.



Bei Frauen lässt sich oft kein Zusammenhang zwischen der Höhe der Enzymaktivität und der klinischen Symptomatik feststellen. Das betroffene Enzym ist häufig noch teilweise vorhanden und funktionsfähig. Hier ist eine Abklärung durch eine **genetische Untersuchung** erforderlich.

Genetische Abklärung



Auch ohne Beschwerden oder Symptome kann ein*e Angehörige*r den Wunsch haben, zu wissen, ob sie/er Morbus Fabry hat. Hierfür kann der beschriebene Gentest mit nur einem Tropfen Blut durchgeführt werden. Bevor der Test veranlasst wird, ist eine Beratung durch eine*n qualifizierte*n Ärztin/Arzt erforderlich. Außerdem muss einer genetischen Untersuchung schriftlich zugestimmt werden. Diese Zustimmung kann jedoch jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen werden. Die Blutprobe wird nach dem Widerruf vernichtet.

Wie ich mit meiner Familie spreche

Vorbereitung auf ein Gespräch

Es ist nicht immer einfach, mit der Familie über Morbus Fabry zu sprechen. Vielleicht sind Sie dadurch emotional belastet oder fühlen sich schuldig, Morbus Fabry möglicherweise an Ihre Kinder weitergegeben zu haben.

Wichtig zu wissen: Solche Gefühle sind verständlich. Sie gehen diesen Weg gemeinsam mit Ihrer Familie und Ihrem Behandlungsteam.

Vor dem Gespräch:

- Sammeln Sie Informationen über Morbus Fabry.
- Überlegen Sie, welche Familienmitglieder getestet werden sollten.
- Wählen Sie einen ruhigen, ungestörten Moment.
- Rechnen Sie mit emotionalen Reaktionen.

Gesprächseinstiege für verschiedene Situationen:

Für erwachsene Geschwister/Eltern: „Ich möchte mit dir über etwas Wichtiges sprechen. Vor kurzem wurde bei mir Morbus Fabry diagnostiziert. Das ist eine Erbkrankheit, und es besteht die Möglichkeit, dass du auch Morbus Fabry haben könntest.“

Für eigene Kinder: „Du weißt doch, dass ich in letzter Zeit öfter in die Klinik musste. Dort wurde herausgefunden, dass ich Morbus Fabry habe. Das ist eine Erbkrankheit, und ich würde gerne mit dir darüber sprechen, was das für dich bedeuten könnte.“

Für ältere Verwandte: „Ich muss mit dir über ein gesundheitliches Thema sprechen. Bei mir wurde eine seltene Erbkrankheit festgestellt, die auch andere Familienmitglieder haben könnten. Es wäre wichtig, dass du dich auch testen lässt.“

So könnten Sie auf typische Antworten reagieren:

„Mir geht es doch gut, ich muss nicht behandelt werden.“

„Ich verstehe deine Bedenken. Das Besondere an dieser Erkrankung ist jedoch, dass Symptome oft Jahre oder Jahrzehnte unbemerkt bleiben können. Eine frühzeitige Diagnose könnte spätere Komplikationen verhindern.“

„Warum sagst du mir das erst jetzt?“

„Ich habe die Diagnose selbst erst vor kurzem erhalten und wollte dich so schnell wie möglich informieren. Es war für mich auch nicht leicht, diese Nachricht zu verarbeiten.“

„Ich habe keine Zeit für einen Praxisbesuch.“

„Ich weiß, dass dein Alltag voll ist. Der Test ist aber schnell und unkompliziert - nur ein einfacher Bluttest. Ich könnte dir helfen, einen Termin zu vereinbaren.“

Während des Gesprächs:

- Bleiben Sie ruhig und sachlich
- Hören Sie zu
- Respektieren Sie die Gefühle und Reaktionen
- Vermitteln Sie Hoffnung durch Behandlungsmöglichkeiten

Nach dem Gespräch:

- Bieten Sie weitere Unterstützung an
- Geben Sie Zeit zum Nachdenken
- Stellen Sie Informationsmaterial bereit
- Bieten Sie an, gemeinsam zum Praxistermin zu gehen



Denken Sie daran: Eine frühzeitige Diagnose kann entscheidend für den Krankheitsverlauf sein. Ihre Offenheit könnte das Leben Ihrer Angehörigen verbessern!

Umgang mit Schuldgefühlen als Elternteil

Viele Eltern kämpfen mit Schuldgefühlen, wenn sie erfahren, dass sie Morbus Fabry weitergegeben haben. Wichtig ist: Niemand trägt Schuld. Genetische Erkrankungen können wir nicht kontrollieren. Der wertvollste Beitrag ist, mit Ihrer Familie zu sprechen und eine frühe Diagnose zu ermöglichen.

Hilfe, wenn es schwierig wird

Gespräche über eine genetische Erkrankung können emotional herausfordernd sein. Sie müssen dies nicht allein bewältigen. Zögern Sie nicht, professionelle Unterstützung in Anspruch zu nehmen - für sich selbst oder gemeinsam mit Ihren Angehörigen. Detaillierte Informationen zu Unterstützungsangeboten finden Sie auf Seite 12.

Wo ich Hilfe bekomme



Fabry-Zentren Deutschland

In Deutschland haben sich einige Kliniken auf die Betreuung von Patient*innen mit Morbus Fabry spezialisiert. Hier kümmert sich ein Team von Spezialist*innen um Sie. Alle potenziell betroffenen Organe (Herz, Niere, Nervensystem, Auge und Haut) werden in einem Gesamtbehandlungskonzept berücksichtigt.

Die Selbsthilfegruppe MFSH e. V.

Seit 2002 bietet die Morbus Fabry Selbsthilfegruppe (MFSH) Unterstützung für Fabry-Patient*innen und ihre Angehörigen an und organisiert regelmäßige Treffen. Ein Newsletter informiert zum Thema Morbus Fabry. www.fabry-shg.org (Letzter Zugriff: 17.03.2026)



Genetische Beratungsstellen

Für eine genetische Beratung stehen die erwähnten spezialisierten Zentren oder andere genetische Beratungsstellen zur Verfügung. <https://fabry-shg.org/labortest/> (Letzter Zugriff: 17.03.2026)

Sozialberatung

Informationen zu Schwerbehinderung, Rentenansprüchen und weiteren sozialen Fragen erhalten Sie hier: <https://www.youtube.com/watch?v=KJqsNRGJBlw> (Letzter Zugriff: 17.03.2026)



Praktische Tipps

- **TelefonSeelsorge**® (bei emotionalen Krisen): 0800 111 0 111 oder 0800 111 0 222
- **Kostenübernahme:** Die Tests für Familienangehörige werden in der Regel von den Krankenkassen übernommen.
- **Erklärvideos zu Morbus Fabry:** <https://www.youtube.com/watch?v=Odw1WGeLi9s> (Letzter Zugriff: 17.03.2026)



Wie erstelle ich einen Stammbaum?

Einen Familien-Stammbaum sollten Sie idealerweise gemeinsam mit Ihren Angehörigen erstellen, um herauszufinden, wer in Ihrer Familie früher Morbus Fabry hatte und vielleicht heute haben könnte (siehe Abbildung). Sie können diesen jedoch auch zusammen mit Ihrer Ärztin/ Ihrem Arzt im Zentrum oder einem/einer Humangenetiker*in erstellen.



Wenn Sie den Stammbaum selbst erstellen, sollten Sie als **Mann mit Morbus Fabry** zunächst einen Stammbaum der Familie Ihrer Mutter erstellen und ggf. Ihre eigenen Kinder, vor allem Ihre Töchter, einbeziehen. Ihre Söhne können Morbus Fabry nicht haben.

Wenn Sie als **Frau die Diagnose Morbus Fabry erhalten** haben, können Sie dies sowohl von Ihrem Vater als auch von Ihrer Mutter geerbt und an Ihre Söhne und Töchter weitergegeben haben. In diesem Fall sollten Sie sowohl die Familie Ihrer

Mutter als auch die Ihres Vaters analysieren. Zeigt sich, dass z. B. in der Vergangenheit Großeltern oder Eltern früh an Herz- oder Nierenversagen gestorben sind, kann das ein Hinweis sein, dass Morbus Fabry in der Familie häufiger auftritt.

Wenn Sie wissen, dass Familienmitglieder der jetzigen Generationen (auch in der ferneren Verwandtschaft) mögliche Symptome des Morbus Fabry zeigen, ist es hilfreich, auf sie zuzugehen und mit ihnen über Morbus Fabry zu sprechen. Somit bekommen Ihre Verwandten die Chance, zu klären, ob sie Morbus Fabry haben und selbst zu entscheiden, sich von einem Spezialisten untersuchen zu lassen (siehe S. 9). Hierzu können Sie z. B. auch diese Broschüre an Ihre Angehörigen weitergeben.

Auf der Rückseite finden Sie eine **Vorlage für einen Stammbaum** zum **Heraustrennen**.

Sehr geehrte Ärztin, sehr geehrter Arzt,

die Patientin/der Patient, die/der Ihnen diesen Brief überreicht, möchte mit Ihnen die genetische Abklärung für Morbus Fabry besprechen.

Morbus Fabry ist eine seltene Stoffwechselerkrankung, die X-chromosomal vererbt wird. Bei einer/einem Verwandten der Patientin/des Patienten wurde Morbus Fabry diagnostiziert. Aufgrund der Stammbaumanalyse besteht der Verdacht, dass auch sie/er Morbus Fabry haben könnte.

Bei Morbus Fabry ist das Enzym α -Galaktosidase A (*GLA*) aufgrund einer genetischen Variation nicht hinreichend aktiv. Deshalb können zum Beispiel Glykosphingolipide oder GL-3 nicht vollständig oder gar nicht gespalten werden. Diese Fettstoffe lagern sich dann vor allem in Nieren, Herz und Nervensystem ab; multiple Symptome sind die Folge.

Leider sind viele dieser Symptome unspezifisch, so zum Beispiel Angiokeratome, Proteinurie oder Herzrhythmusstörungen. Oder nicht sichtbare neurologische Symptome, wie Brennschmerzen, Schwindel, Bauchschmerz/häufiger Durchfall und Missempfindungen. Zudem kann die Symptomatik sehr individuell ausfallen, selbst innerhalb einer Familie.

Für eine zuverlässige Diagnose von Morbus Fabry kommen daher infrage:

- **Trockenbluttests**
zur Messung der GLA-Aktivität oder der möglicherweise erhöhten Werte des Markers Lyso-GL-3 (Mit diesem Trockenbluttest lässt sich, falls erforderlich, auch die Veränderung der Erbsubstanz (DNA) nachweisen, um den Befund abzusichern.)
- **Genetische Abklärung**
bei einer/einem Spezialist*in inklusive der erforderlichen Beratung (insbesondere bei Frauen)

Vielleicht können Sie diese Maßnahmen selbst durchführen. Ansonsten überweisen Sie Ihre Patientin/Ihren Patienten bitte zu einem Fabry-Zentrum oder zu einem Facharzt/einer Fachärztin.

Vielen Dank für Ihre Unterstützung und Mithilfe zur Abklärung.

Mit freundlichen Grüßen
Patient*inneninformation von Sanofi-Aventis Deutschland GmbH



PS: Weitere Informationen zu Morbus Fabry finden Sie unter: <https://pro.campus.sanofi.de/morbus-fabry/wissen>



Hier geht es zu den Labortests:
<https://surl.sanofi.com/diagnostikinitiative>

Sanofi-Aventis Deutschland GmbH
Industriepark Höchst | K703 | 65926 Frankfurt
www.sanofi.de

Zum Herausstreifen: Brief für Ihr Gespräch mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt

Mein medizinischer Stammbaum

Hinweis: Füllen Sie die Felder mit Name, Geburtsdatum, ggf's Todestag sowie -ursache und Ihren bekanntesten Symptomen, ausgehend von Ihrer Person, aus. Markieren Sie Verwandte, die Morbus Fabry haben, indem Sie das Rechteck den Kreis ausmalen.

Name	Gender	Birth Date	Death Date	Death Cause	Symptoms
Tante/Onkel	<input type="checkbox"/>				
Tante/Onkel	<input type="checkbox"/>				
Mutter	<input checked="" type="checkbox"/>				
Vater	<input type="checkbox"/>				
Tante/Onkel	<input type="checkbox"/>				
Tante/Onkel	<input type="checkbox"/>				
Großvater	<input type="checkbox"/>				
Großmutter	<input checked="" type="checkbox"/>				
Großvater	<input type="checkbox"/>				
Großmutter	<input checked="" type="checkbox"/>				
Geschwister	<input type="checkbox"/>				
Geschwister	<input type="checkbox"/>				
Partner	<input type="checkbox"/>				
Partner	<input type="checkbox"/>				
Kind	<input type="checkbox"/>				
Kind	<input type="checkbox"/>				
Ich selbst	<input checked="" type="checkbox"/>				
Geschwister	<input type="checkbox"/>				
Geschwister	<input type="checkbox"/>				

= Mann = Frau
 = gesund = erkrankt

* = geboren; † = gestorben; TU = Todesursache; Sym = Symptome

