

DENKEN SIE AN MORBUS FABRY

Eines der häufigsten und frühesten Fabry-typischen Symptome sind von den Händen und Füßen ausstrahlende neuropathische Schmerzen („Brennschmerzen“).¹ Diese Neuropathien werden oftmals nicht als Symptom des Morbus Fabry erkannt. Frühzeitige Diagnose und Therapie können jedoch entscheidend sein. **Neurologen** spielen eine zentrale Rolle dabei, Patienten mit dieser progredienten Krankheit zu identifizieren.

Typische neurologische Befunde bei Morbus Fabry

Autonomes Nervensystem:

- Hitze- und Kälteunverträglichkeit
- Hypohidrose/Anhidrose
- Verminderter Tränen- und Speichelfluss
- Gastrointestinale Störungen (Koliken, Diarrhöen)
- Tinnitus, Schwerhörigkeit, Schwindel oder andere audiovisuelle Symptome

Peripheres Nervensystem:

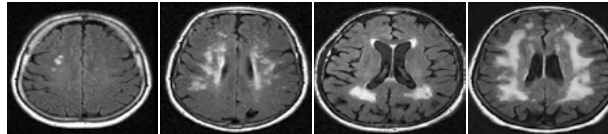
- Schmerzhaftes Small-Fibre-Neuropathie: Brennschmerzen/einschießende Schmerzen an Händen und Füßen
- „Fabry-Krisen“ mit heftigen Schmerzen, ausgelöst durch körperliche und emotionale Belastung, fieberhafte Infekte, Temperaturwechsel

ZNS:

- TIA
- Zerebrale Ischämie/(juveniler) Schlaganfall
- White Matter Lesions (CAVE: Multiple Sklerose ausschließen)

Neurologische Eingangsuntersuchungen

- Kriale MRT
- Doppler- und Duplexsonographie
- Bewertung von Schmerzintensität (z. B. BPI)



MRT-Darstellung Fabry-typischer White Matter Lesions

Mit freundlicher Genehmigung von Prof. T. Duning

Positive Diagnose:

MORBUS FABRY

nach Enzymtest/Gendiagnostik

Sobald der Verdacht auf Morbus Fabry besteht, sollten Sie den Hausarzt informieren, damit dieser Kontakt mit einem Fabry-Zentrum aufnehmen kann.



Eine aktuelle Liste der Fabry-Zentren finden sie hier:
<https://www.lysosolutions.de/morbus-fabry/kompetenzzentren-fabry/>

Die FabryScan®-Initiative!²

Beim FabryScan® handelt es sich um einen Fragebogen, welcher entwickelt wurde, um Patient:innen mit chronischen Schmerzen unklarer Ursache auf das Vorliegen der Erkrankung Morbus Fabry zu screenen. Ziel ist es, Patient:innen mit Morbus Fabry früher zu erkennen. Der FabryScan® besteht aus einem Fragebogen für Patient:innen und drei einfachen Bedside-Tests, welche die Funktion der dünnen und dicken Nervenfasern erfassen.



Erfahren Sie mehr:



<https://www.fabryscan.de/initiative-fabryscan.html>

1. MacDermot KD et al., J Med Genet 2001;38(11):750–760.

2. Der FabryScan® ist eine Initiative des UKSH (Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Kiel) mit freundlicher Unterstützung der SADG (Sanofi-Aventis Deutschland GmbH).