

INFO-SHEET: BASISWISSEN MORBUS FABRY

Was ist Morbus Fabry?

Morbus Fabry ist eine seltene, genetisch bedingte Stoffwechselerkrankung. Dabei fehlt ein bestimmtes Enzym (Alpha-Galactosidase A), das bestimmte fettartige Substanzen im Körper abbaut – sogenannte Lipide, genauer Gb3 (Globotriaosylceramid). Gb3 gehört zur Gruppe der Glycosphingolipide und ist kein klassisches Fett wie Triglyceride oder Cholesterin. Diese Substanzen lagern sich mit der Zeit in einer Vielzahl von Zellen und Organen ab – unter anderem in Nieren, Herz und Nervensystem.

Wichtig: Ein positiver Test bedeutet **nicht automatisch**, dass Sie sofort erkranken. Viele Betroffene leben jahrelang symptomfrei.

Wie wird Morbus Fabry vererbt?

Morbus Fabry wird **X-chromosomal vererbt** – das Vererbungsmuster hängt davon ab, welcher Elternteil betroffen ist:

- **betroffene Mutter:** 50 % Wahrscheinlichkeit der Weitergabe – an Töchter und Söhne gleichermaßen.
- **betroffener Vater:** Alle Töchter erben das veränderte Gen – Söhne sind nicht betroffen.

Frauen können je nach Verlaufsform symptomfrei bleiben oder ähnlich stark betroffen sein wie Männer. Männer hingegen sind häufig direkt von der Erkrankung betroffen, da ihnen ein ausgleichendes zweites X-Chromosom fehlt.

- **Frauen** haben zwei X-Chromosomen → können Trägerinnen sein,
- **Männer** haben nur ein X-Chromosom → sind meist stärker betroffen

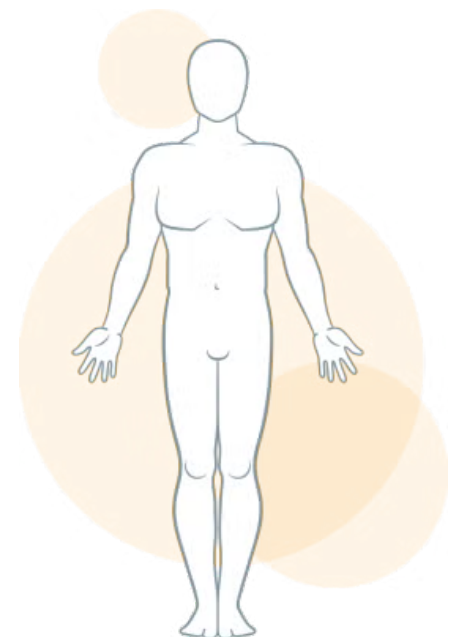
Welche Symptome können auftreten?

Frühe Anzeichen (oft schon im Kindesalter):

- brennende Schmerzen in Händen und Füßen
- verminderte Schweißproduktion, Hitze- oder Kälteintoleranz (Betroffene meiden daher häufig Sport oder Aufenthalte in großer Hitze, z. B. im Sommerurlaub)
- Hautveränderungen (kleine rote Punkte, sog. Angiokeratome)
- Magen-Darm-Beschwerden (Durchfall, Bauchschmerzen)

Spätere Komplikationen (unbehandelt):

- Nierenschäden → eventuell Dialysepflicht
- Herzprobleme (verdickte Herzwand, Rhythmusstörungen)
- Schlaganfallrisiko



Ausführliche Informationen finden Sie in unserer [Patientenbroschüre!](#)