

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

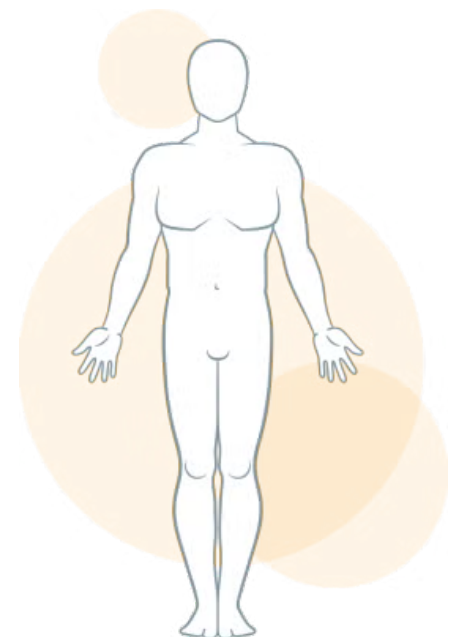
Welche Symptome können auftreten?

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!](#)

CHECKLISTE: KONTAKT MIT DEM ZENTRUM

Wichtige Fragen zur Zentrumswahl

- Ist das Zentrum auf Morbus Fabry spezialisiert?
- Wie lange ist die Wartezeit für einen Ersttermin?
- Benötige ich eine Überweisung?
- Was soll ich zum Termin mitbringen?
- Kann ich eine Zweitmeinung einholen?

[Jetzt Zentrum finden >>](#)

Formulierungshilfe für den Erstkontakt

„Guten Tag, mein Name ist [Ihr Name]. Ich habe ein positives Testergebnis für Morbus Fabry erhalten und möchte gerne einen Termin vereinbaren. Sind Sie auf Morbus Fabry spezialisiert?“

Falls nachgefragt wird:

- „Mein Hausarzt/Humangenetiker hat den Test durchgeführt.“
- „Ich bin gesetzlich/privat versichert.“

Meine Notizen:



GESPRÄCHSLEITFADEN: 20 WICHTIGE FRAGEN FÜR IHR ERSTGESPRÄCH

Über Ihre Diagnose

1. Was bedeutet mein Testergebnis genau?

2. Habe ich aktuell Symptome von Morbus Fabry?

3. Welche Organe sind bei mir betroffen?

Über die Behandlung

4. Muss ich sofort behandelt werden?

5. Welche Therapie kommt für mich infrage?

6. Wie oft muss ich zur Behandlung kommen?

7. Wie läuft die Therapie ab? (Infusion/Tablette)

8. Welche Nebenwirkungen kann die Therapie haben?

9. Was passiert, wenn ich die Therapie nicht mache?

Über den Verlauf & Prognose

10. Wie wird sich die Erkrankung bei mir entwickeln?

11. Kann die Behandlung den Verlauf aufhalten?

12. Welche Untersuchungen sind regelmäßig nötig und wo werden diese durchgeführt?

Praktische Fragen

13. Übernimmt die Krankenkasse die Kosten?

14. Wie vereinbare ich die nächsten Termine?

15. Kann ich eine Zweitmeinung einholen?

16. Gibt es Selbsthilfegruppen oder Beratungsangebote?

Über Familie & Vererbung

17. Sollten meine Kinder/Geschwister getestet werden?

18. Wo bekomme ich eine genetische Beratung?

Alltag & Leben mit Morbus Fabry

19. Was kann ich selbst tun? (Ernährung, Sport, Lebensstil)

20. An wen wende ich mich bei Notfällen oder Fragen?



TERMIN-CHECKLISTE: ZENTRUMSBESUCH VORBEREITEN

Was Sie mitbringen sollten:

- Versichertenkarte (gesetzlich/privat)
- Testergebnis (Gentest, Enzymaktivität , Biomarker)
- Vorbefunde (z. B. Blutbild, EKG, Ultraschall, MRT)
- Medikamentenliste (alle aktuellen Medikamente inkl. Dosierung) – bitte auch verschreibungsfreie Medikamente, pflanzliche Präparate und Nahrungsergänzungsmittel auflühren
- Ihren Gesprächsleitfaden mit vorbereiteten Fragen
- Begleitperson (optional, aber empfohlen)
- Notizblock & Stift

Was wird im Zentrum untersucht?

Typische Diagnostik beim Ersttermin:

- **auführliches Arztgespräch** (ca. 30–60 Minuten) → Krankengeschichte, Symptome, Familiengeschichte
- **körperliche Untersuchung**
- **Blutuntersuchung** → Enzymaktivität, Nierenwerte, Entzündungsmarker[Red.1] [Red.2] , Biomarker (Lyso-Gb3)
- **Urinuntersuchung** → Eiweißausscheidung (Hinweis auf Nierenschäden)
- **EKG** (Herzrhythmus, Herzwand-Verdickung)
- evtl. **Ultraschall** (Herz, Nieren)
- evtl. **weitere Untersuchungen** → MRT, Hautbiopsie, neurologische Tests

Meine Notizen:

