

01. Februar 2019

Morbus Fabry: Frühsymptom brennender Schmerz

Der Weg zur Diagnose gestaltet sich für Patienten mit Morbus Fabry häufig langwierig und verschlungen. Wie auch bei den anderen lysosomalen Speicherkrankheiten führt meist nicht ein Leitsymptom, sondern eine besondere Symptomkombination auf die richtige Spur. Anhand von Fallbeispielen wurde dies beim 91. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Neurologie dargestellt.

Bei jeder der präsentierten Kasuistiken stand ein anderes Symptom im Vordergrund. So berichtete Prof. Dr. Ralf Baron, Neurologe am Universitätsklinikum Kiel, über einen jungen Mann mit brennenden Schmerzen an Händen und Füßen. Die episodisch auftretende Neuropathie entpuppte sich als M. Fabry. Diese x-chromosomal vererbte lysosomale Speicherkrankheit, bei der das Enzym α -Galaktosidase A unzureichend gebildet wird, tritt mit einer Inzidenz von etwa 1:40.000 auf. 60-80% der Fabry-Patienten leiden im Frühstadium ihrer Erkrankung an temperaturabhängigen brennenden Schmerzen, denn M. Fabry sorgt für die Überexpression eines Rezeptors, der Wärmereize aufnimmt. Es ist derselbe Rezeptor, der für das Hitzegefühl nach Chiliverzehr verantwortlich ist, denn Capsaicin passt exakt auf diesen Rezeptor.

Symptomkombinationen

Beim nächsten Patienten, der auf dem Satellitensymposium „3 Fragezeichen – der knifflige neurologische Fall“ von Sanofi Genzyme vorgestellt wurde, standen Magen-Darm-Beschwerden im Vordergrund. Dies führte zunächst zu einer umfangreichen gastroenterologischen Differenzialdiagnostik, erläuterte Prof. Dr. Max-Josef Hilz, Universitätsklinikum Erlangen. Neben den Abdominalschmerzen wies der Betroffene eine Anhidrose auf sowie eine Hornhauttrübung und Angiokeratome an der Leiste. Diese Kombination war wegweisend für die Diagnose.

Bis zu 70% der Fabry-Patienten haben abdominale Beschwerden, darunter auch viele Kinder. Bei ihnen wird als Differenzialdiagnose zunächst die Zöliakie abgeklärt, während bei Erwachsenen eher an eine diabetische Gastroenteropathie oder an ein abdominelles Aortenaneurysma gedacht oder – nach Ausschluss der anderen Möglichkeiten – ein Reizdarmsyndrom diagnostiziert wird.

Diagnostik durch Trockenbluttest

Steht der Verdacht eines Morbus Fabry erst einmal im Raum, ist die eigentliche Diagnostik einfach: mit Hilfe eines Trockenbluttests wird die Aktivität des lysosomalen Enzyms α -Galaktosidase A bestimmt sowie der Plasmaspiegel des Biomarkers Lyso-GL-3 gemessen. Der Trockenbluttest kann von Ärzten kostenfrei angefordert werden.

Da es bei M. Fabry im weiteren Verlauf zu multiplen Organschäden und Komplikationen wie Niereninsuffizienz, Herzversagen und Schlaganfällen kommen kann, sollte die Erkrankung frühzeitig behandelt werden. Dies geschieht in der Regel mittels Enzymersatztherapie (ERT), z.B. mit Agalsidase beta (Fabrazyme[®]). Die ERT gleicht den Mangel an α -Galaktosidase A aus und baut gezielt das in den Zellen der betroffenen Organe eingelagerte Globotriaosylceramid (GL-3) ab.

Dr. Barbara Voll