

Früherkennung von Morbus Fabry durch augenärztliche Untersuchung

28.02.2017: Tag der seltenen Erkrankungen

Wien (OTS) - Morbus Fabry ist eine seltene („orphan disease“) angeborene lysosomale Speichererkrankung, die mit einer eingeschränkten Lebensqualität und Lebenserwartung einhergeht. „Bei der Erkennung dieser an sich seltenen Erkrankung kann der Augenarzt durch eine einfache Spaltlampenuntersuchung der Hornhaut eine Verdachtsdiagnose stellen und weitere diagnostische Schritte veranlassen. Das ist insofern von Bedeutung, als diese Erkrankung seit einigen Jahren behandelbar ist“, so a.o. Univ. Prof. Dr. Martin Weger von der Augenklinik an der MedUni Graz.

Ursache Enzymmangel

Morbus Fabry ist eine vererbte Erkrankung, die durch den Mangel des Enzyms α -Galaktosidase A und der daraus verursachten vermehrten Ansammlung von Stoffwechselprodukten in Zellen charakterisiert ist. Durch Zellschädigungen kann es in Folge zu Funktionseinschränkungen bis hin zum Versagen einzelner Organe kommen. Eine Vielzahl von Organen, wie das Nervensystem, Herz, Nieren, Haut oder Augen können durch den Morbus Fabry geschädigt werden. Niereninsuffizienz, plötzlicher Herztod oder Schlaganfall sind Ursachen für eine verringerte Lebenserwartung bei Patienten und Patientinnen mit Morbus Fabry. Seit 2001 gibt es die Möglichkeit einer Enzymersatztherapie.

Früherkennung durch augenärztliche Routineuntersuchung

„Der Augenarzt kann einen entscheidenden Hinweis auf das Vorliegen eines Morbus Fabry geben. Die endgültige Diagnose eines Morbus Fabry muss jedoch laborchemisch bzw. molekulargenetisch gestellt werden. Eine wirbelförmige Trübung der Hornhaut (Cornea verticillata), die im Regelfall keine Beschwerden macht, kann bei der augenärztlichen Untersuchung mittels Spaltlampe nachgewiesen werden. In der größten diesbezüglichen Studie wurde eine Cornea verticillata bei über 70% der Patienten und Patientinnen mit Morbus Fabry festgestellt“, so a.o. Univ. Prof. Dr. Weger weiter. Eine Cornea verticillata kann jedoch unabhängig vom Morbus Fabry auch durch die Einnahme von verschiedenen Medikamenten hervorgerufen werden, sodass differentialdiagnostisch die mögliche Einnahme der betreffenden Medikamente gezielt durch den Augenarzt/-ärztin abgefragt werden muss.

Häufigkeit

Wie auch von a.o. Univ. Prof. Dr. Gere Sunder-Plassmann von der Nephrologie im AKH Wien bestätigt, kann man in Österreich von etwa 200 Fällen ausgehen, von denen aber nur rund 120 bekannt sind. Im Regelfall zeigen männliche Patienten die ersten Symptome in der Kindheit, wohingegen Patientinnen oft etwas später erkranken und häufig auch einen mildereren Krankheitsverlauf aufweisen. Mögliche Symptome und Zeichen des Morbus Fabry umfassen unter anderem:

brennende Schmerzen an Händen und Füßen in der Kindheit, vermindertes Schwitzen, rötlich-violette Hautveränderungen, v.a. im Badehosenbereich, an Händen und/oder Innenseiten der Lippen, Magen-Darm-Traktsymptomatik wie wiederkehrende Schmerzen, Durchfall oder

Erbrechen, Nierenbeteiligung im Sinne von vermehrter Ausscheidung von Proteinen über den Harn bis hin zur Niereninsuffizienz und Schlaganfälle in jungen Jahren.
Wichtig bei der Erkrankung ist die fächerübergreifende Zusammenarbeit zwischen Kinderheilkunde, Innerer Medizin, Neurologie und Augenheilkunde, um nur einige zu nennen, meint a.o. Univ. Prof. Dr. Weger abschließend.

Rückfragen & Kontakt:

Österreichische Ophthalmologische Gesellschaft (ÖOG)
Die österreichischen Augenärztinnen und Augenärzte
Ingrid Wallner, MBA
Tel.: 0664/300 82 86
Email: ingrid.wallner@augen.at
www.augen.at

