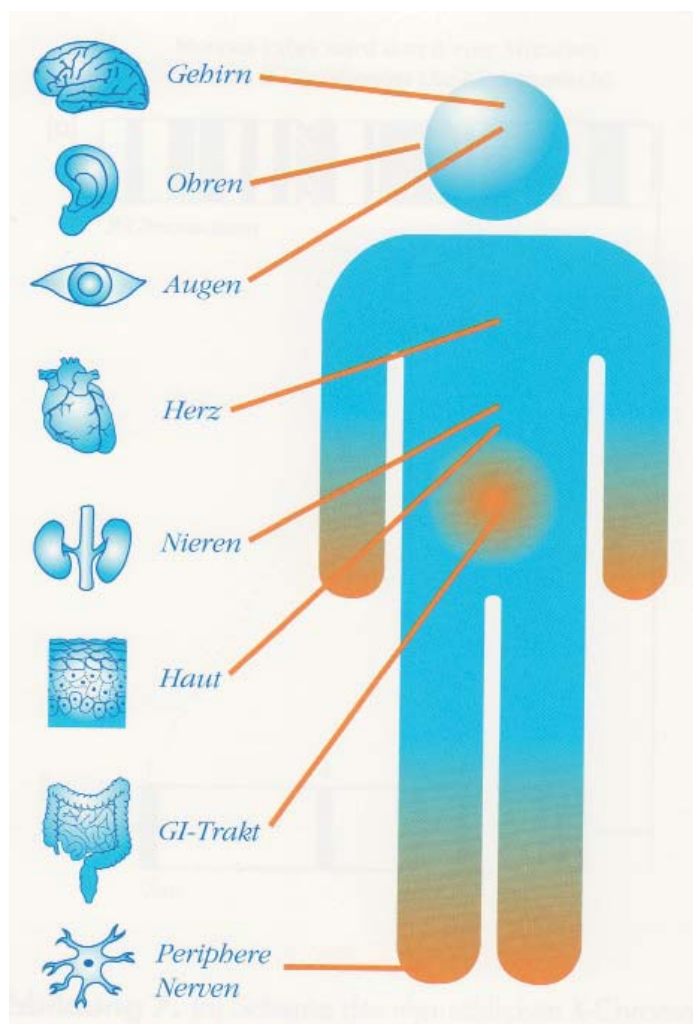


Fibromyalgie und Morbus Fabry

Zwei verschiedene Krankheiten mit ähnlicher Schmerzsymptomatik

Von Georg Lübben, Medical Director, Shire Deutschland, Bereich Human Genetic Therapies

Es gibt viele Krankheiten, die von Schmerzen begleitet werden oder bei welchen die Schmerzen das wichtigste Symptom sind: die Fibromyalgie gehört dazu, aber auch die wenig bekannte Krankheit Morbus Fabry. Und es ist genau diese Schmerzsymptomatik, welche zu Verwechslungen der beiden Krankheiten führen kann. Gemäss einer Untersuchung von A. Mehta et al. aus dem Jahre 2004 haben etwa 7% aller Morbus Fabry Patienten ursprünglich die Fehldiagnose Fibromyalgie erhalten. Eine korrekte Diagnosestellung ist wichtig, weil Morbus Fabry ursächlich behandelt werden kann. Was aber ist Morbus Fabry und worin unterscheidet sich Morbus Fabry von der Fibromyalgie?



Morbus Fabry hat weitverbreitete Auswirkungen im ganzen Körper. (Abb. aus Michael Beck «MORBUS FABRY» Seite 16, 2. Auflage, 2007)

Morbus Fabry – Komplexe Klinik, einfache Diagnostik, kausale Therapie

Morbus Fabry ist eine erblich bedingte lysosomale Speicherkrankheit und kann im Laufe der Zeit zu schweren Funktionsschädigungen an Organen und Geweben führen. Der genetisch bedingte Mangel des lysosomalen Enzyms alpha-Galaktosidase A hat eine zunehmende Anhäufung von Lipiden (Gb3) in den Zellen verschiedener Organsysteme zur Folge. Die betroffenen Zellen können deshalb ihre eigentlichen Funktionen immer weniger gut erfüllen und als Konsequenz entwickeln sich vielfältige Krankheitsmanifestationen auf der Haut, in den Nervenzellen, Augen, Ohren, Nieren, Herz, Gehirn und im Verdauungstrakt. Diese Symptome können einzeln, in verschiedenen Kombinationen und in unterschiedlicher Stärke auftreten, was die Diagnose somit erheblich erschwert.

Neuropathische (= nichtentzündliche Nervenerkrankung) Schmerzen gehören zu den stärksten und für Betroffene quälendsten Symptomen des Morbus Fabry. Eine klare Abgrenzung zu der Schmerzsymptomatik der Fibromyalgie ist nicht einfach. Die meist brennenden Schmerzen an (normaltemperierten) Händen und Füßen zeigen sich oft schon im frühen Kindesalter. Die meisten Patienten klagen über Phasen schmerzhafter Krisen sowie chronische Schmerzen. Diese Schmerzen können aber nicht nur auf die Extremitäten beschränkt sein sondern auch andere Körperregionen wie zum Beispiel Rücken und Gelenke betreffen. Mögliche Auslöser sind körperliche Aktivität und eine höhere Umgebungstemperatur (oder auch im Rahmen von fieberhaften Infekten). Besondere Bedeutung kommt unter diesem Gesichtspunkt der häufig bestehenden geringen oder fehlenden Schweißbildung zu. Patienten mit Morbus Fabry sind deshalb nur eingeschränkt körperlich belastbar. Zudem klagen sie oft über Beschwerden im Verdauungstrakt. Vorrangig berichtet werden Durchfall und häufige unregelmässige Darmbewegungen, begleitet von krampfartigen Schmerzen. Blähungen, Übelkeit und Erbrechen sowie ein vorzeitiges Sättigungsgefühl und Krämpfe nach Nahrungsaufnahme können dazu führen, dass Patienten Mahlzeiten vermeiden oder über Appetitverlust klagen.

Nebst der häufigen und frühen Schmerzsymptomatik zeigt die Krankheit Morbus Fabry weitere typische Symptome:

Neurologische Symptome können sein: halbseitige Lähmungen, Sprechstörungen, Augenzittern, Doppelbilder und Konzentrationsstörungen sowie Tinnitus, Schwindel, Kopfschmerzen und Schlaganfall bei jungen Patienten.

Bei den **Augen** ist eine schmerzlose Augentrübung (Cornea verticillata) ein nahezu kennzeichnender Befund bei Morbus Fabry. Sie zeigt sich als binokulare spiralförmige Trübungen in den oberflächlichen Schichten der Hornhaut (Spaltlampenuntersuchung).

Beim **Herzen** sind strukturelle und funktionelle Veränderungen des Herzmuskels, des Reizleitungssystems und der Herzklappen ursächlich beteiligt. Die häufigste Herzstörung ist die fortschreitende Vergrösserung der linken Kammer, die zu einer Herzinsuffizienz führen kann.

Die **Haut** zeigt typische sichtbare Befunde als sogenannte Angiokeratoma corporis diffusum. Die violett-erhabenen, etwa stecknadelkopfgrossen geschwulstartige Neubildung von Gefässgewebe finden sich vor allem im Badehosen- und Bauchnabel-Bereich und können schon im Kindesalter auftreten.

Funktionsstörungen der **Niere** sind häufige und mit einer schlechten Prognose assoziierte Folgen der Gb3 Anhäufungen in den Zellen. Bereits bei sehr jungen Patienten kann eine Mikroalbuminurie gefunden werden und frühzeitig lassen sich Gb3 im Urinsediment sowie eine Hyperfiltration nachweisen. Die terminale Niereninsuffizienz ist eine der drei häufigsten Todesursachen von Patienten mit Morbus Fabry.

Die meisten Fabry-Patienten erleiden bei fortschreitender Erkrankung einen **Hörverlust**. Frühe Warnzeichen dafür sind Schwindel, Hörstörungen oder Tinnitus.

Diagnose

Aufgrund der vielfältigen klinischen Manifestationen ist eine frühe und sichere Verdachtsdiagnose auf Morbus Fabry sehr schwer zu stellen, was sich in zahlreichen Fehldiagnosen niederschlagen kann und häufig zu einer langen (im Mittel 12 Jahre dauernden) Ärzteodyssee des betroffenen Patienten führt. Eine endgültige und sichere Diagnose ist mit standardmässigen Verfahren durchführbar. Bei Männern gilt die Bestimmung der Enzymaktivität in Leukozyten als akzeptierter Standard und bei Frauen ist die molekulargenetische Analyse mit Komplettssequenzierung des Alpha-Galaktosidase A Gens geeignet.

Therapie

Ist einmal Morbus Fabry diagnostiziert stellt sich die Frage nach der geeigneten Therapie. Seit 2002 ist eine kassenzulässige ursächliche Enzymersatztherapie verfügbar, welche gute klinische Ergebnisse zeigt. Der Patient erhält lebenslang alle 2 Wochen eine Infusion während 40 Minuten, wobei diese Infusion durch eine speziell ausgebildete Krankenschwester zuhause verabreicht werden kann.

Was gilt es nun zu unternehmen?

Falls Sie vermuten, an einem oder mehreren der oben genannten Symptome zu leiden, ist eine nähere Abklärung der Verdachtsdiagnose auf Morbus Fabry angezeigt. Dabei unterstützt ein kostenloses Diagnosekit, mit welchem ein genetischer Nachweis auf Morbus Fabry durchgeführt wird, die Diagnose. Sprechen Sie doch im Verdachtsfall Ihren Arzt auf Morbus Fabry an. Er kann im Bedarfsfall dieses Diagnosekit anfordern.

Weiterführende Kontaktinformationen über Morbus Fabry erhalten Sie beim Vorstand vom **Fibromyalgie Forum Schweiz**