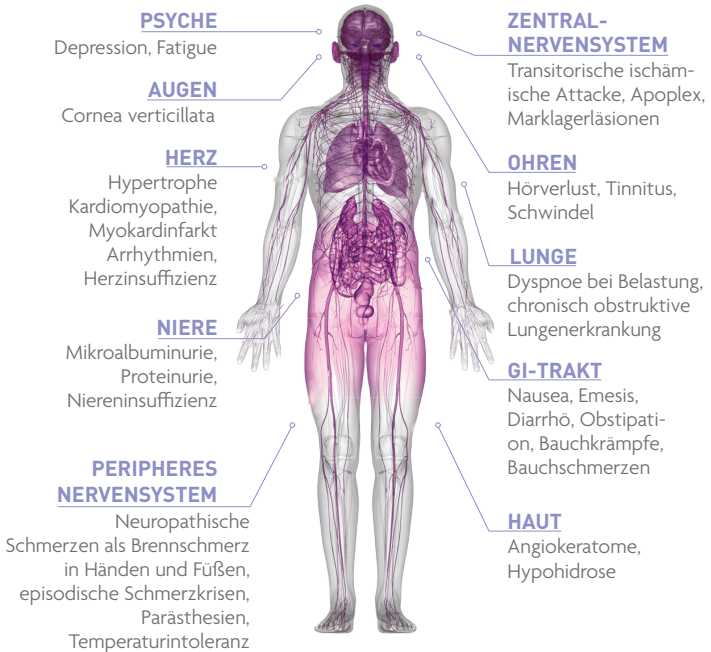


MORBUS FABRY

Eine Krankheit – Viele Manifestationen



MORBUS FABRY

Wichtige Informationen in Kürze

01

VERDACHT

Beschwerden bei Morbus Fabry sind oft unspezifisch!
Patientenanamnese und/oder Familienanamnese positiv auf Fabry-Symptomatik:

Weiterführende Diagnostik erforderlich!

02

DIAGNOSE

Diagnostik bei Verdacht auf Morbus Fabry:

01. Basisuntersuchung

- Bestimmung der α -Galaktosidase A Enzymaktivität in den Leukozyten bei Männern
- Mutationsanalyse des GLA-Gens bei Frauen

02. Bei Männern mit pathologisch erniedrigter Enzymaktivität

- Mutationsanalyse

→ EDTA-Blut, Trockenblut

!

ACHTUNG

Nur bei 10 % der Frauen mit krankheitsverursachenden Mutationen liegt die α -Galaktosidase A Enzymaktivität im pathologischen Bereich (≤ 24 % des Normwertes).

Daher schließt eine normale Enzymaktivität bei einer Frau das Vorliegen eines Morbus Fabry nicht aus!

AWMF Leitlinie Morbus Fabry Diagnose und Therapie, Registernummer 030-134, S2k