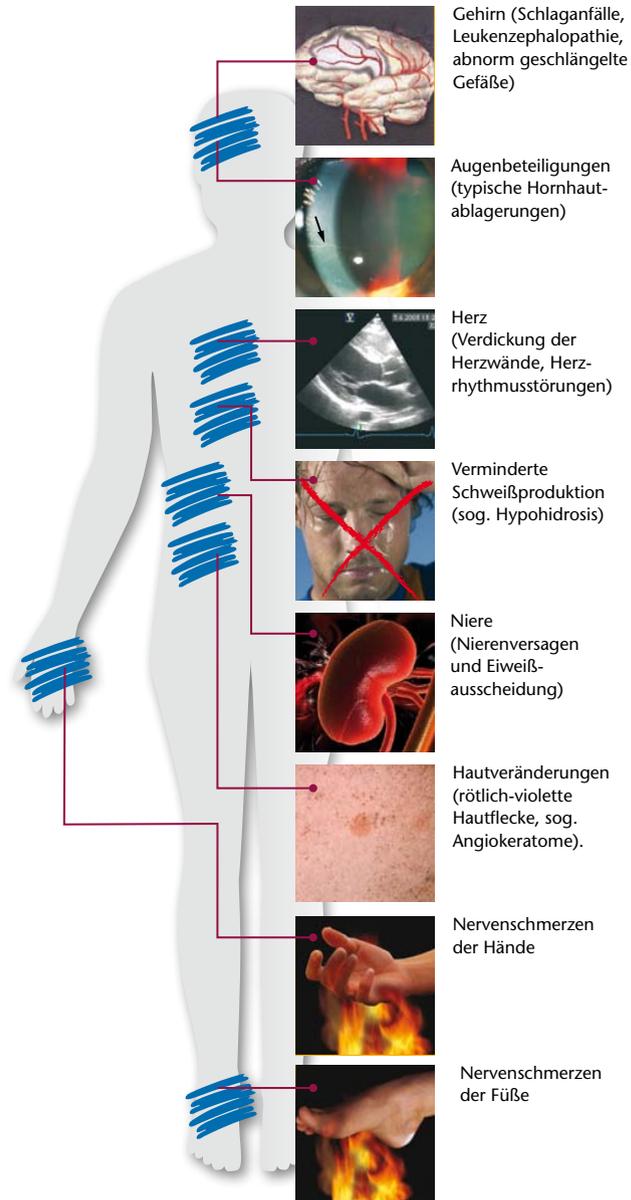


- Innere Medizin D, Schwerpunkt Nephrologie
Univ.-Prof. Dr. Dr. med. E. Brand, Dr. med. S. Reiermann
- Schwerpunkt Kardiologie
Priv.-Doz. Dr. med. J. Stypmann
- Neurologische Klinik und Poliklinik
Priv.-Doz. Dr. med. T. Duning
- Pädiatrie
Univ.-Prof. Dr. med. T. Marquardt



IFAZ Interdisziplinäres Fabry Zentrum Münster
 Koordination: Univ.-Prof. Dr. Dr. med. E. Brand
 Innere Medizin D, Universitätsklinikum Münster
 Albert-Schweitzer-Campus 1, Gebäude A1, 48149 Münster
 F +49 251 83-47545
 Eva.Brand@ukmuenster.de
<http://nephrologie.uni-muenster.de/fabry-zentrum/src/index.php>

Mit freundlicher Unterstützung von Genzyme



Impressum
 Herausgeber: Universitätsklinikum Münster, Unternehmenskommunikation
 T +49 251 83-55866, UKMPressestelle@ukmuenster.de, Titelbild: © Stigur Karlsson - iStockphoto.com



Interdisziplinäres Fabry Zentrum Münster

Betreuung von Erwachsenen und Kindern mit Morbus Fabry

Allgemeine Informationen zu Morbus Fabry

Morbus Fabry ist eine X-chromosomal vererbte lysosomale Speichererkrankung, bei der es durch eine Mutation im α -Galaktosidase-A-Gen zu einer Verminderung der α -Galaktosidase A-Enzymaktivität kommt. Die Folge ist eine Glykosphingolipid-Anreicherung in den Lysosomen verschiedenen Körperzellen, die eine Funktionsstörung der Zellen und Organ bedingt. Als Multisystemerkrankung betrifft die Erkrankung eine Vielzahl von Organen und verläuft progredient. Abhängig von den betroffenen Organen können sehr unterschiedliche Symptome auftreten. Der individuell unterschiedliche Ausprägungsgrad der Erkrankung und ihre Seltenheit erschweren häufig die Diagnosestellung. Die Erkrankung betrifft vor allem das männliche Geschlecht. Bei Frauen verläuft die Erkrankung meist milder mit klinischer Relevanz im mittleren Lebensalter.

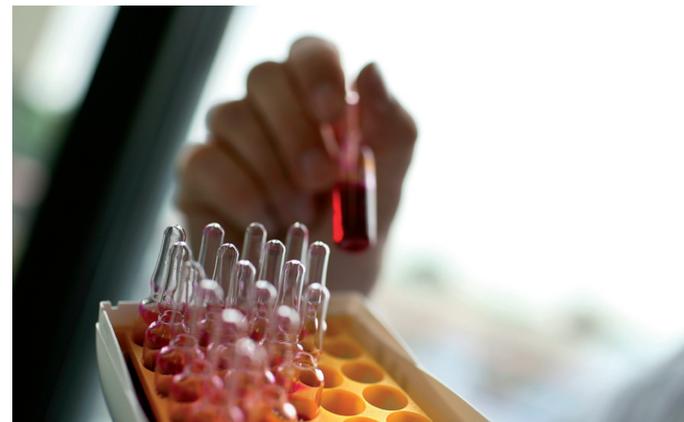
Folgende Symptome können auftreten:

- Neuropathische Brennschmerzen der Hände und Füße
- verminderte Fähigkeit zu schwitzen (Hypohidrose)
- verminderte körperliche Belastbarkeit
- Angiokeratome
- Cornea verticillata (charakteristische Hornhautablagerungen)
- Hörminderung, Hörsturz, Tinnitus
- abdominelle Schmerzen, Diarrhoe
- Proteinurie, progrediente Niereninsuffizienz
- linksventrikuläre Hypertrophie, Herzrhythmusstörungen, Myokardinfarkt
- TIA, zerebrale Ischämie (flüchtige und manifeste Schlaganfälle sowie stumme Hirninfarkte)

Mit der Enzymersatztherapie ist die Krankheit seit dem Jahr 2001 kausal behandelbar, wodurch die Krankheitsprogression deutlich verzögert und die Lebenserwartung verbessert wird.

Standardisiertes Vorgehen bei Verdacht auf Morbus Fabry

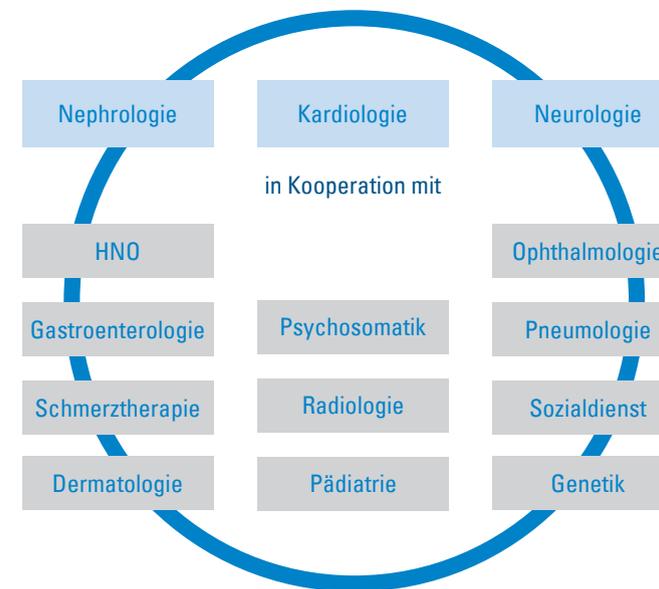
- Kontaktaufnahme mit unserem Fabry Zentrum
- Messung der α -Galaktosidase-Enzymaktivität
- Molekulargenetische Analyse
- Persönliche Vorstellung in unserem Zentrum zur interdisziplinären Diagnostik und Therapie



Fabry Zentrum für interdisziplinäre Diagnostik und Therapie

IFAZ ist ein interdisziplinäres Diagnostik-, Therapie- und klinisch-wissenschaftliches Forschungszentrum für Patienten mit Morbus Fabry.

Als national und international anerkanntes Kompetenzzentrum betreuen wir ca. 120 Patienten mit Morbus Fabry. Die exzellente interdisziplinäre Zusammenarbeit der Fabry-Experten aus Nephrologie, Kardiologie, Neurologie und Pädiatrie ermöglicht die ambulante Durchführung eines umfassenden Untersuchungsprogramms an einem Tag. Das damit zu erfassende klinische Gesamtbild der Fabry-Erkrankung ist die Grundlage für die Einleitung einer individuell zugeschnittenen Therapie. Die klinischen Daten werden im internationalen Fabry Register erfasst.



Umfassende Diagnostik

Regelmäßige Kontrolluntersuchungen (1 x pro Jahr) an unserm Fabry Zentrum sind die Basis für ein individuell angepasstes, optimales Therapiemanagement. Dabei werden sowohl unter Enzymersatztherapie stehende Patienten als auch Patienten ohne Enzymsubstitution untersucht, um den richtigen Zeitpunkt einer Therapieeinleitung bzw. -Anpassung nicht zu verpassen. Ausserdem bieten wir Unterstützung bei Krankheits-begleitenden sozialen oder beruflichen Problemen.

Interdisziplinäre Diagnostik:

- Blutanalyse
- Herz: EKG, Belastungs-EKG, Echokardiographie, MRT
- Niere: 24-h-Sammelurin, Urinsediment, Nierenultraschall, Nierenfunktionsuntersuchung
- Neurologie: neurologische Funktionstestung, MRT
- Schmerzdiagnostik und -therapie
- Oberbauchsonographie
- Lungenfunktionsuntersuchung
- Genetische Beratung, Familienuntersuchung
- Je nach klinischen Beschwerden weiterführende Untersuchungen

Morbus Fabry bei Kindern

Unsere exzellente Kooperation mit der Pädiatrie ermöglicht die Diagnostik bei Kindern mit Morbus Fabry. Eine zeitgleiche Untersuchung von Eltern und Kindern wird garantiert.