

Morbus Fabry (GLA)

Genetik und Klinik

Morbus Fabry ist eine seltene, erblich bedingte lysosomale Speicherkrankheit, die durch einen Mangel des lysosomalen Enzyms alpha-Galactosidase verursacht wird. Aufgrund der ungenügenden oder komplett fehlenden Aktivität der alpha-Galactosidase sammeln sich Glykosphingolipide (GL-3) als Speichersubstanz in den Wänden von Blutgefässen und in anderen Geweben an. Die Folge sind Funktionsstörungen vieler Organe, die im weiteren Verlauf der Krankheit bis zum Schlaganfall und Herzinfarkt oder zur Dialysepflicht führen können. Die klinischen Beschwerden wie periodische schwere Schmerzen in den Extremitäten (Akroprästhesien), Angiokeratome, Hypohidrosis und charakteristische Hornhaut- und Linsenveränderungen treten oft schon im Kindes- oder Jugendalter auf, werden aber häufig nicht richtig interpretiert. Eine frühzeitige Diagnose und Therapie des M. Fabry ist jedoch ausserordentlich wichtig, denn ohne Behandlung beträgt die Lebenserwartung von Patienten mit klassischem M. Fabry (<1% Enzymaktivität) im Durchschnitt nur 41 Jahre. Bei atypischem Fabry-Syndrom (Enzymaktivität > 1%) können Auswirkungen auf einzelne Organsysteme beschränkt sein. Aufsehen erregt haben Studien, dass bei fünf Prozent der jüngeren Schlaganfallpatienten der Auslöser Morbus Fabry ist. Damit ist die Krankheit mit deutlichem Abstand die wichtigste Einzelursache für Schlaganfälle bei jungen Patienten ohne andere vaskuläre Risikofaktoren.

M. Fabry wird X-chromosomal gebunden vererbt. Die geschätzte Häufigkeit liegt bei 1:40'000 Männern, aber auch Frauen können behandlungsbedürftige Symptome bis hin zum Vollbild der Erkrankung entwickeln.

Durch eine Enzymersatztherapie können die schweren Auswirkungen der Erkrankung gut verhindert werden.

Dienstleistung

Auftrag: Mutationsanalyse des alpha-Galactosidase-Gen (Morbus Fabry)

Fachbereich: Pädiatrie/Innere Medizin

Methode: PCR und Sequenzierung der Exone 1-7 des alpha-Galactosidase-Gen (GLA)

Gen(e): GLA

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2-3 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -