

Kid and Kidney Care bei Morbus Fabry

Frankfurt, 06.11.2023. Die seltene, X-chromosomale lysosomale Speicherkrankheit Morbus Fabry kann sich bereits früh manifestieren und bei Patientinnen und Patienten im Kindes- und Jugendalter auf die Nieren – und damit auf den Alltag und die Zukunft - auswirken.¹ Die klinische Präsentation der Sphingolipidose, darunter die Schädigung der Nieren, die bei vielen Betroffenen auftritt, ist komplex.^{1,2} Auf dem Symposium „Take Care! Seltene, aber relevante Nierenerkrankungen im Praxisalltag“ im Rahmen der Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Nephrologie (DGfN) zeigt Dr. med. Christina Taylan, Köln, die besonderen Bedürfnisse von jungen Fabry-Patientinnen und Patienten anhand von Studiendaten und Kasuistiken.

Beim Morbus Fabry kommt es aufgrund seiner Seltenheit und heterogenen Symptome häufig zu Diagnoseverzögerungen.¹ „Zwischen dem Symptombeginn und der Diagnose liegen im Durchschnitt mehr als 10 Jahre. Das ist sehr tragisch, denn in diesen 10 Jahren passiert schon viel im kindlichen Körper. Deswegen müssen wir dafür sorgen, dass die niedergelassenen Kinderärzte – oder alle Ärzte – ein Kenntnis der frühen Symptome erhalten, dass sie ein Kenntnis der Diagnostikmöglichkeiten haben und dass sie ein Kenntnis der frühen Therapiemöglichkeiten haben“, so Dr. Taylan. Pädiaterinnen und Pädiater sind in der Regel die Ersten, bei denen ein Kind mit auffälligen Symptomen vorstellig wird – somit haben sie die Chance, einen Morbus Fabry früh zu erkennen.¹ Kinder haben häufig Schmerzen in Händen und Füßen und sind aufgrund einer Hypohidrose körperlich nur vermindert leistungsfähig.³ Eine weitere frühe und prognostisch relevante Auffälligkeit ist die Nierenbeteiligung, die sich in Podozyturie und Proteinurie äußert.^{2,3} Eine Schädigung oder Dysfunktion der Podozyten durch die Fabry-typischen Lipidspeicherungen kann die Filtrationsfunktion der Nieren stören und schließlich zu Nierenversagen führen.^{2,3} Bei Verdacht auf M. Fabry sollte die α -GalA-Aktivität sowie die Genetik getestet werden, um die Diagnose zu sichern.⁴ Auch ein Anstieg des Fabry-spezifischen Biomarkers Lyso-GL3 kann dabei mit überprüft werden.

Zur Behandlung des Morbus Fabry gibt es verschiedene Therapieoptionen. Bewährt hat sich die Enzymersatztherapie (ERT) mit beispielsweise Agalsidase beta (Fabrazyme®), die für Erwachsene sowie Kinder und Jugendliche ab 8 Jahren zugelassen ist.⁵ Die ERT wirkt kausal und gleicht den α -GalA-Mangel aus, indem sie akkumuliertes GL-3 in den Lysosomen abbaut und seine erneute Speicherung verhindert – so auch in den Nieren.^{2,6} Ein klinisches Studienprogramm attestiert Agalsidase beta ein gutes Wirksamkeits- und Sicherheitsprofil.^{5,6}

Wie Morbus Fabry das Leben eines jungen Patienten beeinflusst

Morbus Fabry betrifft nicht nur die Nieren, sondern stellt häufig einen starken Einschnitt in viele Aspekte des Lebens dar.^{1,3} Dies zeigte Dr. Taylan an einem Patientenfall: Ein 4-jähriger Junge wurde aufgrund eines ungewöhnlichen Gangbilds an ein Sozialpädagogisches Zentrum überwiesen. Orthopädische Ursachen konnten nicht festgestellt werden. In der Grundschulzeit zeigten sich Verhaltensauffälligkeiten und Lernschwierigkeiten, sodass er mit Ritalin behandelt wurde. Nach der Grundschule hatte er nur eine Empfehlung für die Hauptschule. Als er 10 Jahre alt war, kam der Verdacht auf Morbus Fabry auf, der sich anhand von Symptomen wie Proteinurie, Hypohidrose und Fußsohlenschmerzen und einer genetischen Untersuchung bestätigte. Nach der Diagnose wurde eine Enzymersatztherapie mit Agalsidase beta (alle 2 Wochen) eingeleitet. Es zeigte sich eine deutliche Besserung der Symptomatik und auch der Zukunftschancen: Die Proteinurie ging zurück, das Ritalin konnte abgesetzt werden und der Patient hat mittlerweile Abitur gemacht.

Über Morbus Fabry

Morbus Fabry ist eine seltene X-chromosomal vererbte Stoffwechselstörung aus der Gruppe der lysosomalen Speicherkrankheiten.⁷ Die Inzidenz beträgt ca. 1:40.000 bei Männern und 1:20.000 bei Frauen.⁸ Der Erkrankung liegt ein genetisch bedingter Mangel des lysosomalen Enzyms α -Galaktosidase A (α GalA) zugrunde.⁷ Die Folge: α GalA baut das Stoffwechselprodukt GL-3 nicht zu Lactosylceramid ab, GL-3 speichert sich in den Lysosomen an und beeinträchtigt zunehmend die Zellfunktion.⁷ Morbus Fabry ist im Frühstadium häufig gekennzeichnet durch neuropathische Schmerzen, Hypohidrose, gastrointestinale Probleme und Angiokeratome.⁷ Im weiteren Verlauf kann es zu multiplen Organschäden kommen, die zu Niereninsuffizienz, Herzversagen und Schlaganfällen führen können.⁷

Referenzen

1. Eng CM et al. Fabry disease: baseline medical characteristics of a cohort of 1765 males and females in the Fabry Registry. J Inher Metab Dis 2007; 30(2):184-192.
2. Fall B et al. Urinary Podocyte Loss Is Increased in Patients with Fabry Disease and Correlates with Clinical Severity of Fabry Nephropathy. PLoS One 2016; 11(12):e0168346.
3. Ries M et al. The early clinical phenotype of Fabry disease: a study on 35 European children and adolescents. Eur J Pediatr 2003; 162(11):767-772.
4. Vardarli I et al. Diagnosis and Screening of Patients with Fabry Disease. Ther Clin Risk Manag 2020; 16:551-558.
5. Aktuelle Fachinformation Fabrazyme®
6. Keating GM, Simpson D. Agalsidase Beta. A Review of its Use in the Management of Fabry Disease Drugs 2007; 67(3):435-455.
7. Biegstraaten M et al. Fabry Disease: A Rare Cause of Neuropathic Pain. Curr Pain Headache Rep 2013; 17(10):365.
8. Veroux M et al. Screening for Fabry Disease in Kidney Transplant Recipients: Experience of a Multidisciplinary Team. Biomedicines 2020; 8(10):396.

Über Sanofi

Wir sind ein innovatives globales Gesundheitsunternehmen mit einer einheitlichen Bestimmung: Wir erforschen die Wunder der Wissenschaft, um das Leben der Menschen zu verbessern. Unser Team setzt sich in mehr als 100 Ländern dafür ein, die medizinische Praxis zu verändern und damit das Unmögliche möglich zu machen. Wir bieten weltweit Millionen von Menschen lebensrettende Impfstoffe und Behandlungsoptionen an, die das Potential haben, das Leben zu verbessern. Dabei stellen wir Nachhaltigkeit und soziale Verantwortung in den Mittelpunkt unseres Handelns.

Sanofi ist an den Börsen EURONEXT: SAN und NASDAQ: SNY gelistet.

MAT-DE-2304767-1.0-10/2023

Kontakt

Karin Helleport | + +49 (0) 69 305 23854 | presse@sanofi.com

Disclaimer oder zukunftsgerichtete Aussagen

Platzhalter für Disclaimer oder zukunftsgerichtete Aussagen wo nötig

Sanofi-Aventis Deutschland GmbH - Sitz der Gesellschaft: Frankfurt am Main - Handelsregister: Frankfurt am Main, Abt. B Nr. 40661
Vorsitzender des Aufsichtsrates: Philippe Luscan - Geschäftsführer: Heidrun Irschik-Hadijeff (Vorsitzender), Oliver Coenenberg, Marcus Lueger, Anne Reuschenbach, Dr. Marion Zerlin

Wenn Sie keine weiteren Pressemitteilungen zu diesem Thema empfangen möchten, antworten Sie bitte auf diese Mail und ergänzen Sie im Betreff "Abmeldung".