

Fragebogen*

Habe ich vielleicht Morbus Fabry?

NAME: _____

GEBURTSDATUM: _____

Diese Checkliste kann Ihrem Arzt helfen, Ihre Symptome zu verstehen und zu entscheiden, ob Sie auf Morbus Fabry getestet werden sollten.

1. Beobachten Sie Symptome der Niere? (Mehrfachantworten möglich)

Häufiges Wasserlassen

Schaumbildung im Urin durch starke Eiweißausscheidung

Nein

2. Leiden Sie an Beschwerden des Verdauungstraktes? (Mehrfachantworten möglich)

Bauchschmerzen, Blähungen

Durchfall

Übelkeit, Erbrechen

Nein

3. Beobachten Sie Veränderungen an Ihrer Haut? (Mehrfachantworten möglich)

Kleine, dunkelrote bis blaue Fleckchen mit/ohne Hauterhebungen

Ödeme (Schwellungen durch Wassereinlagerungen)

Trockene Haut, wenig oder gar kein Schwitzen

Hitzeempfindlichkeit

Fieber bei Anstrengung

Nein

4. Hatten Sie in der Vergangenheit einen Schlaganfall?

Ja

Nein

5. Wurde bei Ihnen eine Hornhaut-/Linsentrübung oder eine Veränderung der Gefäße im Auge festgestellt?

Ja

Nein

6. Erleben Sie Probleme mit Ihrem Nervensystem? (Mehrfachantworten möglich)

Brennende Schmerzen an Händen und Füßen

Ausstrahlen der Schmerzen in andere Körperteile

Gelenkschmerzen

Kopfschmerzen

Nein

7. Haben Sie Beschwerden mit dem Herz? (Mehrfachantworten möglich)

Vergrößertes Herz (Kardiomyopathie) mit/ohne Atemnot bei Bewegung

Unregelmäßiger Herzschlag

Herzklopfen

Nein

8. Sind Sie häufig müde, antriebslos, verwirrt oder leiden Sie an einer Depression?

Ja

Nein

9. Haben Sie Probleme mit den Ohren? (Mehrfachantworten möglich)

Hörminderung, Hörverlust

Ohrgeräusche (Tinnitus)

Schwindelgefühl

Nein

10. Mein Geschlecht ist

Weiblich

Männlich

11. In meiner Familie gibt es Verwandte mit ähnlichen Symptomen (Mehrfachantworten möglich)

Ja

Verwandter mit bestätigter Diagnose Morbus Fabry

Nein

12. Meine Symptome sind erstmalig aufgetreten

In der Kindheit

Als Jugendliche/r

Im Erwachsenen-Alter

Morbus Fabry ist eine genetische Erkrankung, die aufgrund ihrer unspezifischen Symptome nur schwer zu erkennen ist. Wenn Sie den Verdacht haben, an Morbus Fabry zu leiden, wenden Sie sich bitte an Ihren Arzt oder an den Morbus Fabry Selbsthilfverein.

Morbus Fabry Selbsthilfverein

Kampergasse 598

A 2823 Pitten

E-Mail: info@morbus-fabry.eu

<https://morbus-fabry.eu>

Für medizinische Fachkräfte

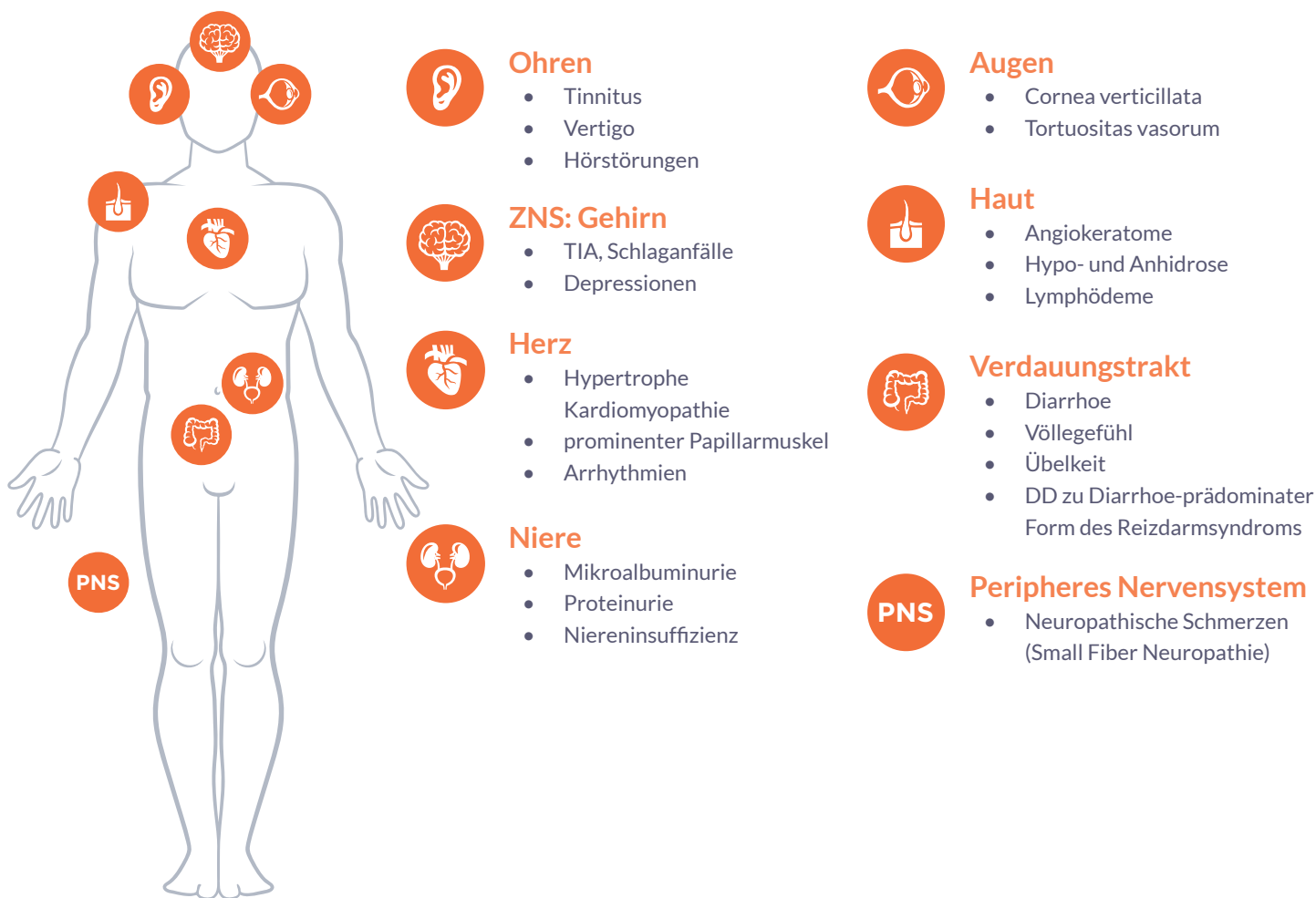
Ihre Patientin/Ihr Patient hat auf der Website www.speicherkrankheiten.at einen Fragebogen zu Morbus Fabry ausgefüllt.

Morbus Fabry ist eine x-chromosomal vererbte lysosomale Speicherkrankheit, die zur progredienten Akkumulation von Glycosphingolipiden, insbesondere Globotriaosylceramid (Gb3), im Gewebe und den Organen des gesamten Körpers führt. Grund dafür ist ein Defekt des Enzyms Alpha-Galactosidase A, der die Enzymproduktion steuert.¹ Die lysosomale Akkumulation von Gb3 kann zu multiplen Organmanifestationen im Herz (hypertrophe Kardiomyopathie, prominenter Papillarmuskel, Arrhythmien), der Nieren, im peripheren und zentralen Nervensystem, dem Gastrointestinaltrakt, der Haut und den Augen führen.^{2,3} Jeder zweite Fabry-Patient verstirbt an einer kardiovaskulären Komplikation.⁴

Je früher Sie Morbus Fabry diagnostizieren, desto besser sind die Behandlungsmöglichkeiten.

Aufgrund seines heterogenen Erscheinungsbildes ist Morbus Fabry eine herausfordernde Diagnose, die mithilfe eines Trockenblutkarten-Tests gestellt werden kann. Bei Verdacht auf Morbus Fabry nehmen Sie bitte Kontakt zu einem Zentrum in Ihrer Nähe auf oder bestellen Sie kostenlose Trockenblutkarten-Testsets unter www.gratis-lsd-testen.at.

Typische Symptome bei Morbus Fabry⁵



TIA: Transitorisch Ischämische Attacke

Referenzen:

1 Barbey F, et al. Curr Med Chem Cardiovasc Hematol Agents. 2004;2(4):277-86. | 2 Germain DP. Orphanet J Rare Dis 2010;5:30. | 3 Biegstraaten M, et al. Curr Pain Headache Rep. 2013;17(10):365. | 4 Waldek S, et al. Genet Med 2009;11(11):790-796. | 5 Yousef Z, et al. European Heart Journal (2013) 34, 802-808.