

# DIE PRÄVALENZ VON **MORBUS FABRY** BEI MÄNNERN MIT LINKSVENTRIKULÄRER HYPERTROPHIE UNKLARER URSACHE IN DER KARDIOLOGISCHEN PRAXIS: EINE PROSPEKTIVE FABRY-KARDIOMYOPATHIE-SCREENING-STUDIE (FACCS)

**Titel:** Prevalence of Fabry disease in male patients with unexplained left ventricular hypertrophy in primary cardiology practice: prospective Fabry cardiomyopathy screening study (FACCS) | **Autoren:** Palecek T, Honzikova J, Poupetova H, Vlaskova H, Kuchynka P, Golan L, Magage S, Linhart A | **Quelle:** J Inherit Metab Dis. 2014;37(3):455–60 |

## ZIELSTELLUNG

Bestimmung der Häufigkeit von Morbus Fabry bei erwachsenen Männern mit LVH unklarer Ursache

## METHODIK

- Hauptkriterium: maximale linksventrikuläre Dicke  $\geq 13$  mm in der Echokardiografie
- Messung der  $\alpha$ -Galactosidase-A-Aktivität in Trockenblut oder Plasma
- 100 Männer mit LVH unklarer Ursache wurden untersucht.

## ERGEBNISSE

4 Patienten mit Morbus Fabry (durch Mutationsanalyse bestätigt) wurden identifiziert, die Prävalenz im untersuchten Kollektiv betrug somit 4 %.

## SCHLUSSFOLGERUNGEN DER AUTOREN

Bei allen Männern über 30 Jahre mit einer LVH unklarer Ursache wird ein systematisches Screening auf Morbus Fabry empfohlen, auch wenn andere – nicht-kardiale – Manifestationen des Morbus Fabry nicht vorliegen.

# DENKEN SIE BUNT!

Morbus Fabry tarnt sich durch Vielfalt

**LVH  $\geq$  12 mm mit/ohne Hypertonie/Dyspnoe**

JA

## Fragen Sie Ihre Patient:innen:

- Brennende Schmerzen in Händen/Füßen?
- Vermindertes Schwitzen?
- Magen-Darm-Beschwerden?
- Kleine rote Flecken auf der Haut?
- Nierenerkrankung bekannt?
- Schlaganfall/TIA?
- Positive Familienanamnese?

**Mindestens eine Frage mit JA beantwortet**

JA

## Verdacht auf Morbus Fabry?

Testkit anfordern  
und Blutprobe einsenden

Überweisung an ein  
Fabry-Zentrum



**LSD-Diagnostik-Partner.de**

Überweisung an ein Fabry-Zentrum