

DIE PRÄVALENZ VON **MORBUS FABRY** IN EINER ÜBERWIEGEND HYPERTONISCHEN POPULATION MIT LINKSVENTRIKULÄRER HYPERTROPHIE (LVH)

Titel: Prevalence of Fabry disease in a predominantly hypertensive population with left ventricular hypertrophy | **Autoren:** Terryn W, Deschoenmakere G, De Keyser J, Meersseman W, Van Biesen W, Wuyts B, Hemelsoet D, Pascale H, De Backer J, De Paepe A, Poppe B, Vanholder R | **Quelle:** Int J Cardiol. 2013;167(6):2555–60 |

ZIELSTELLUNG

Bestimmung der Häufigkeit von Morbus Fabry bei erwachsenen Patient:innen mit LVH, wobei Patient:innen mit Hypertonie oder Klappendefekten nicht ausgeschlossen wurden.

METHODIK

- Hauptkriterium: maximale enddiastolische Dicke von Septum oder linksventrikulärer Hinterwand ≥ 13 mm.
- Bei Frauen Mutationsanalyse, bei Männern Messung der α -Galactosidase-A-Aktivität in Trockenblut, anschließend Bestätigung durch Mutationsanalyse.
- 540 Patient:innen (362 Männer, 178 Frauen) mit LVH wurden untersucht.

ERGEBNISSE

- 6 Patient:innen (je 3 Männer und Frauen) mit einer Mutation im α -Galactosidase-A-Gen wurden identifiziert, davon 1 Patient:in mit einem Polymorphismus.
- Alle 5 identifizierten Fabry-Patient:innen hatten Hypertonie.
- Die Prävalenz im untersuchten Kollektiv betrug somit 0,9%.

SCHLUSSFOLGERUNGEN DER AUTOREN

Hypertonie sollte bei einem Screening auf Morbus Fabry bei LVH kein Ausschlusskriterium sein.

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