

# PATIENTENFALL MORBUS FABRY

## SELBST-INFUSION

### SELBSTBESTIMMT LEBEN TROTZ MORBUS FABRY – MIT DER SELBST-INFUSION MIT REPLAGAL®

Falldokumentation: Prof. Dr. med. Roland M. Schaefer, Innere Medizin, Frankfurt am Main

#### Anamnese

- Jahrgang 1973, männlich
- Berufstätig, Lehrer
- Schmerzen ungeklärter Ursache seit der Kindheit

#### Akroparästhesien in der Kindheit und Jugend

- Wurden als Wachstumsschmerzen gedeutet
- Wurden als Rheuma gedeutet
- Wurden als psychosomatisch gedeutet



#### Diagnosestellung 2015

Bei einem dialysepflichtigen Onkel wurde Morbus Fabry diagnostiziert.

Daraufhin wurde im Rahmen eines Familienscreenings Folgendes aufgedeckt:

- Keine AGLA-Aktivität nachweisbar
- Lyso-Gb3: 173 ng/ml
- Mutation: c.848\_851delAGAT, hemizygot
- Mutter ebenfalls betroffen

**Dies führte zur Diagnose Morbus Fabry im Alter von 42 Jahren.**

#### WEITERE MORBUS FABRY-TYPISCHE SYMPTOME

Cornea verticillata

Tinnitus

Eingeschränkte  
Leistungsfähigkeit

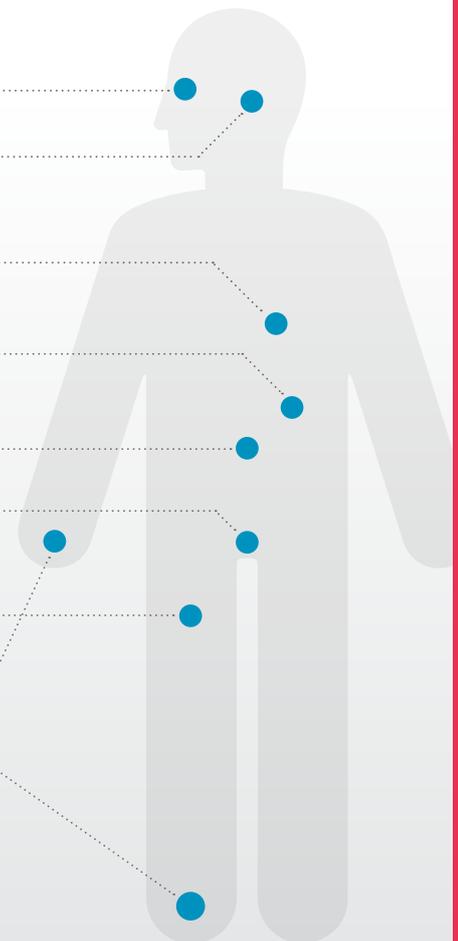
Angiokeratome

Abdominalkrämpfe

Proteinurie

Schmerzkrisen

Akroparästhesien



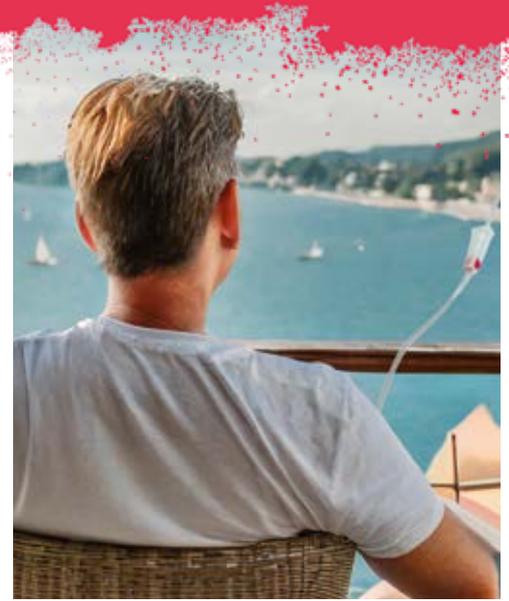
## SELBST-INFUSION MIT REPLAGAL®

Zeitnah nach Diagnose Beginn der Selbst-Infusions-Therapie mit REPLAGAL

### Mit REPLAGAL Selbst-Infusion in den Urlaub

**Urlaubsdauer unter 4 Wochen:**  
Therapiepause

**Urlaubsdauer über 4 Wochen:**  
Selbst-Infusion im Hotelzimmer



## VERÄNDERUNG DER KRANKHEITSLAST DURCH REPLAGAL-THERAPIE

|                       |                                 |
|-----------------------|---------------------------------|
| Akroparästhesien      | seltener                        |
| Schmerzkrisen         | keine mehr                      |
| Kardiale Hypertrophie | keine entwickelt                |
| Abdominalkrämpfe      | seltener                        |
| Angiokeratome         | unverändert                     |
| Cornea verticillata   | unverändert                     |
| Lyso-Gb3              | gesunken auf 44,3 ng/ml         |
| QoL                   | subjektiv gesund, keine Fatigue |

**BESSERE  
ADHÄRENZ  
BEI SELBST-  
INFUSION!\***

## FAZIT

Die **Selbstverabreichung** von REPLAGAL kann Patientinnen und Patienten folgende Vorteile bieten:

- **mehr Flexibilität**, da die Therapie nicht mehr orts- und zeitgebunden ist,
- **mehr Autonomie und Unabhängigkeit** durch mehr Kontrolle in der Lebensgestaltung,
- **eine bessere Integration in den Alltag** durch ein einfaches und bequemes Therapiemanagement.



### TYPISCH MORBUS FABRY

Bei Morbus Fabry können alle Organsysteme des Körpers betroffen sein: Nieren, Herz, Nervensystem, aurikuläre und gastrointestinale Funktionen u. w.

Mehr Informationen unter [fabry-wissen.de](https://fabry-wissen.de)

AGLA: α-Galactosidase A; Lyso-Gb3: Lyso-Globotriaosylceramid; QoL: Quality of Life.

1 AWMF-Leitlinien-Register Nr. 030/134: Interdisziplinäre Leitlinie für die Diagnose und Therapie des Morbus Fabry. 2022. Verfügbar unter: [https://register.awmf.org/assets/guidelines/030-134\\_S1\\_Diagnostik-Therapie-Morbus-Fabry\\_2023-02.pdf](https://register.awmf.org/assets/guidelines/030-134_S1_Diagnostik-Therapie-Morbus-Fabry_2023-02.pdf) (Letzter Zugriff: 29.11.2023).

**REPLAGAL 1 mg/ml Konzentrat zur Herstellung einer Infusionslösung. Wirkstoff:** Agalsidase alfa. **Zusammensetzung:** 1 ml Konzentrat zur Herstellung einer Infusionslösung enthält 1 mg Agalsidase alfa\*. Sonstige Bestandteile: Mononatriumphosphat Monohydrat, Polysorbat 20, Natriumchlorid, Natriumhydroxid, Wasser für Injektionszwecke. **Anwendungsgebiete:** Langfristige Enzymersatztherapie bei Patienten mit bestätigter Diagnose des Morbus Fabry (α-Galactosidase A-Mangel). **Gegenanzeigen:** Überempfindlichkeit gegen den Wirkstoff oder sonstige Bestandteile. **Nebenwirkungen:** **Sehr häufig:** Ödem peripher; Kopfschmerz, Schwindelgefühl, neuropathischer Schmerz, Tremor, Hypästhesie, Parästhesie, Tinnitus; Palpitationen; Dyspnoe, Husten, Nasopharyngitis, Pharyngitis; Erbrechen, Übelkeit, Abdominalschmerz, Diarrhoe; Ausschlag; Arthralgie, Gliedmaßen-schmerzen, Myalgie, Rückenschmerzen; Brustkorbschmerz, Schüttelfrost, Fieber, Schmerzen, Asthenie, Ermüdung. **Häufig:** Geschmacksstörung, Hypersomnie; Tränensekretion verstärkt; Tinnitus verschlimmert; Tachykardie, Vorhofflimmern; Hypertonie, Hypotonie, Rötung; Heiserkeit, Engegefühl des Halses, Rhinorrhoe; abdominale Beschwerden; Urtikaria, Erythem, Pruritus, Akne, Hyperhidrose; muskuloskeletale Beschwerden, periphere Schwellung, Gelenkschwellung; Überempfindlichkeit; Brustenge, Ermüdung verstärkt, Wärmegefühl, Kältegefühl, grippeähnliche Erkrankung, Beschwerden, Unwohlsein. **Gelegentlich:** Parosmie; Kornealreflex abgeschwächt; Tachyarrhythmie; Sauerstoffsättigung erniedrigt, Sekretion im Rachenraum erhöht/klebrige Sekretion; angioneurotisches Ödem, Livedo reticularis; Gefühl der Schwere; anaphylaktische Reaktion; Ausschlag an der Injektionsstelle. **Häufigkeit nicht bekannt:** Myokardischämie, Herzinsuffizienz, ventrikuläre Extrasystolen. **Weitere Angaben:** s. Fach- und Gebrauchsinformation. **Verschreibungspflichtig. Pharmazeutischer Unternehmer** Takeda Pharmaceuticals International AG Ireland Branch, Block 2 Miesian Plaza, 50 – 58 Baggot Street Lower, Dublin 2, D02 HW68, Irland **Stand der Information:** August 2022.

\* Agalsidase alfa ist das auf gentechnologischem Weg in einer menschlichen Zell-Linie produzierte menschliche Protein α-Galactosidase A.

**REPLAGAL®**  
Agalsidase alfa



Takeda Pharma Vertrieb GmbH & Co. KG  
Potsdamer Straße 125 | 10783 Berlin

