

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

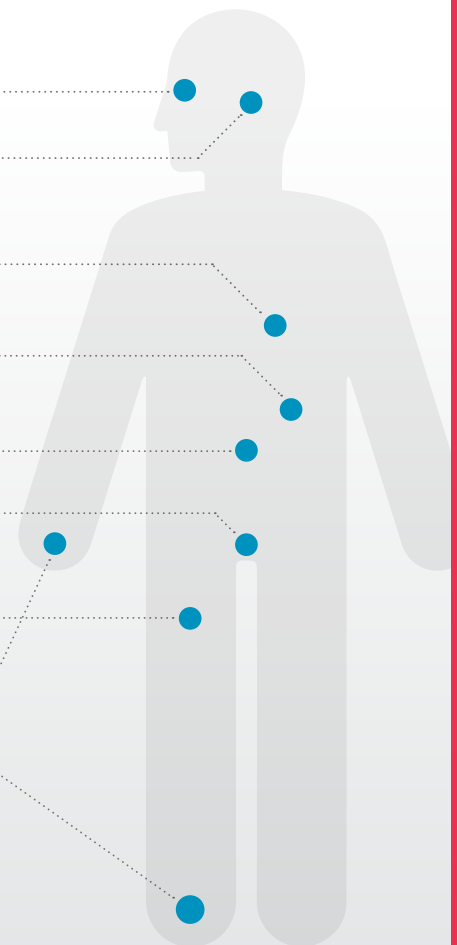
Angiokeratome

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

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 (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

