

Morbus Fabry: Kardiologischer Diagnose-Algorithmus bei unklarer linksventrikulärer Hypertrophie

Ziele

Die frühzeitige Erkennung des Morbus Fabry bei Patienten mit unklarer linksventrikulärer Hypertrophie zu verbessern und die durchschnittliche Diagnoseverzögerung von 14 Jahren zu reduzieren. Ein strukturierter kardiologischer Diagnose-Algorithmus soll Ärzten helfen, charakteristische Merkmale zu identifizieren und die Erkrankung von anderen Ursachen der Herzhypertrophie zu unterscheiden.

Methoden

Systematische Erfassung und Analyse kardialer Manifestationen des Morbus Fabry mittels:

- Echokardiographie zur Beurteilung der linksventrikulären Hypertrophie, Papillarmuskelhypertrophie und des Global Longitudinal Strain
- EKG-Diagnostik zur Identifikation typischer Veränderungen (verkürztes PQ-Intervall, T-Negativierungen)
- Biomarker-Bestimmung (NTproBNP, Troponin T)
- Kardiales MRT mit Analyse von nativen T1-Werten und Late Gadolinium Enhancement
- Differentialdiagnostische Abgrenzung zu anderen Formen der Herzhypertrophie

Resultate

Identifikation eines charakteristischen kardialen Phänotyps bei Morbus Fabry:

- **Echokardiographisch:** Linksventrikuläre Hypertrophie mit spezifischer Papillarmuskelhypertrophie, reduziertem GLS besonders in Lateral- und Hinterwand, diastolischer Funktionsstörung und Klappenverdickungen
- **EKG:** Verkürztes PQ-Intervall, T-Negativierungen über der Vorderwand, AV-Blockierungen, atriale und ventrikuläre Arrhythmien
- **Klinisch:** Angina pectoris, MINOCA/ANOCA, Herzinsuffizienzsymptome
- **MRT:** Veränderte native T1-Werte, inferolaterales LGE, fokale/globale T2-Veränderungen
- **Extrakardialer Phänotyp:** Neurologische, renale, gastrointestinale und dermatologische "Red Flags"

Schlussfolgerung

Die Diagnose des Morbus Fabry erfordert einen strukturierten kardiologischen Ansatz mit besonderem Augenmerk auf charakteristische echokardiographische und elektrokardiographische Veränderungen. Die Abgrenzung zu anderen Ursachen der Herzhypertrophie (insbesondere sarkomerische HCM und Amyloidose) ist durch spezifische Befundmuster möglich. Bei Verdacht sollte die Diagnosesicherung mittels Bestimmung der Alpha-Galaktosidase A-Aktivität und GLA-Genanalyse erfolgen. Eine frühzeitige Diagnose ermöglicht den rechtzeitigen Therapiebeginn mit Enzymersatz- oder Chaperontherapie und kann den Krankheitsverlauf positiv beeinflussen. Die multidisziplinäre Betreuung in spezialisierten Zentren ist für das optimale Management dieser komplexen Erkrankung unerlässlich.