

# Morbus Fabry: Kardiologische Differentialdiagnostik bei unklarer linksventrikulärer Hypertrophie

Eva Pasching, Sanofi Österreich GmbH; [eva.pasching@sanofi.com](mailto:eva.pasching@sanofi.com)

Viktoria Höller, Medizinische Universität Graz - Abteilung für Kardiologie, 8036 Graz; [viktoria.hoeller@medunigraz.at](mailto:viktoria.hoeller@medunigraz.at)

## Hintergrund:

Morbus Fabry, eine seltene X-chromosomale lysosomale Speicherkrankheit, bleibt oft jahrelang unerkannt. Die durchschnittliche Zeitspanne zwischen ersten Symptomen und Diagnose beträgt 14 Jahre – wertvolle Zeit, in der Organschäden fortschreiten. Besonders die kardiale Beteiligung, die sich unter anderem häufig durch eine linksventrikuläre Hypertrophie manifestiert, kann aufgrund der Differentialdiagnosen zu Fehlinterpretation und prolongierter Diagnose führen. Ein strukturierter kardiologischer Diagnose-Algorithmus soll Ärzten helfen, charakteristische Merkmale zu identifizieren und die Erkrankung von anderen Ursachen der Herzhypertrophie zu unterscheiden.

## Methode:

Bei Verdacht auf eine linksventrikuläre Hypertrophie (LVH) unklarer Genese, wie sie beim Morbus Fabry auftreten kann, sind bestimmte Untersuchungsergebnisse kardiologischer als auch internistischer Untersuchungen sowie Faktoren in der Anamnese Verdächtig auf einen zugrundeliegenden Mb. Fabry (siehe Abbildung 1).

## Ergebnisse:

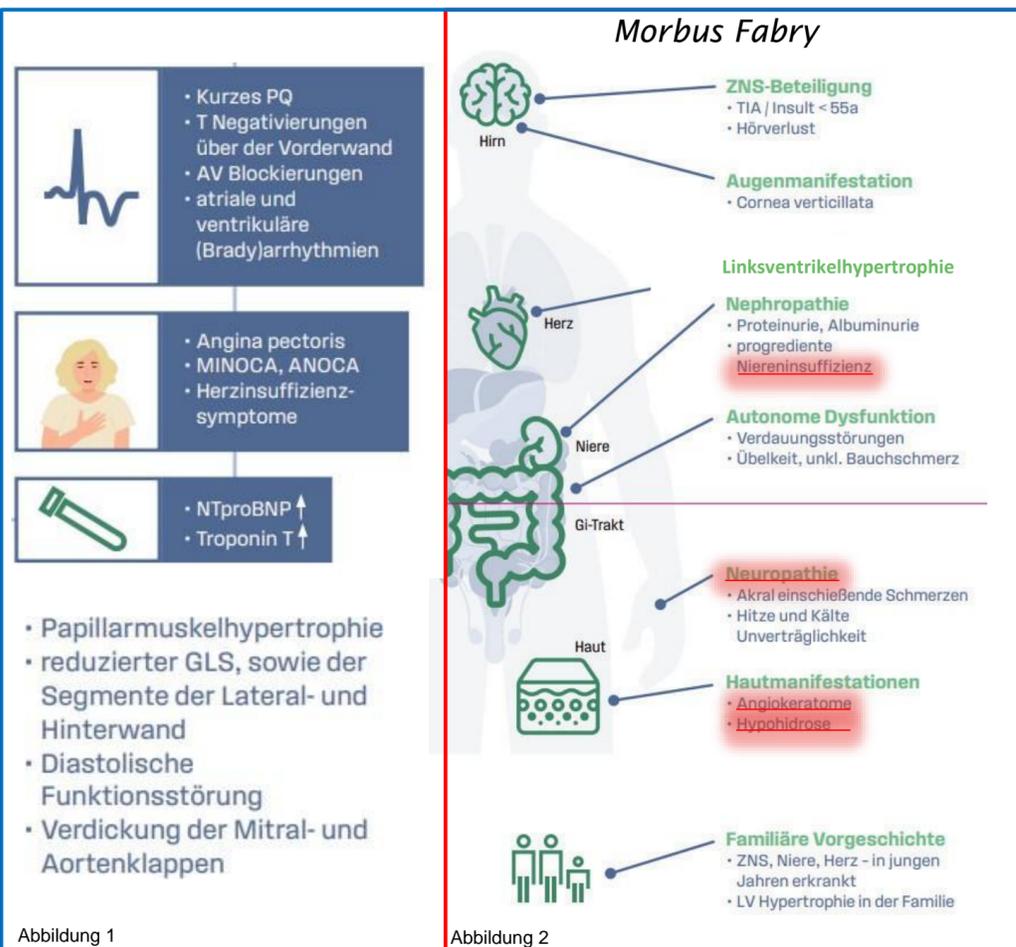
Die linksventrikuläre Hypertrophie ist ein kardiologisches Chamäleon, das verschiedene Erkrankungen maskieren kann. Neben den häufigeren Ursachen, wie der kardialen Amyloidose und der sarkomerischen hypertrophen Kardiomyopathie (HCM), sticht der Morbus Fabry als seltene aber behandelbare Ursache heraus (siehe Abbildung 3 und 4).

## Weitere kardiale Charakteristika bei Morbus Fabry neben der LVH

- Papillarmuskelhypertrophie
- Reduzierter Global Longitudinal Strain
- Kurzes PQ-Intervall im EKG
- Inferolaterales Late Gadolinium Enhancement im MRT

## Entscheidend sind die systemischen "Red Flags": (siehe Abbildung 2)

- +) Neuropathische Schmerzen
- +) Frühzeitige zerebrovaskuläre Ereignisse
- +) Niereninsuffizienz
- +) Angiokeratome
- +) Hypohidrose



## Abgrenzung zur sarkomerischen Kardiomyopathie (HCM):

- ✓ Asymmetrische Septumhypertrophie
- ✓ LVOT-Obstruktion
- ✓ Familiäre Häufung mit plötzlichem Herztod



**LV Hypertrophie - asymmetrisch**

- NTproBNP ↑
- Ventrikuläre Arrhythmien
- SCD in der Familie
- evtl. SAM Phänomen, LVOT-Obstruktion

**Sarkomerische HCM?**

- Genetik, HCM-Panel
- MRT

Abbildung 3

## Kardiale Amyloidose im Blick

- Symmetrische LVH mit RV-Beteiligung
- "Apical sparing" im Strain
- Massive NT-proBNP-Erhöhung
- Periphere Niedervoltage im EKG



**LV Hypertrophie - symmetrisch**

- RV Hypertrophie
- Proteinurie, Troponin T ↑
- Arrhythmien, Bradykardie, AV-Block
- GI-Beschwerden
- Polyneuropathie
- „relative apical sparing“
- massives NTproBNP ↑
- periphere Niedervoltage
- bilaterales Karpaltunnelsyndrom

**Amyloidose?**

- Leichtketten-Assessment
- Knochen-Szintigraphie

Abbildung 4

## Diskussion und Implikationen:

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 LVH (insbesondere sarkomerische HCM und Amyloidose) ist durch spezifische Befundmuster möglich. Bei Fabry-Verdacht sollte die Diagnosesicherung mittels Bestimmung der Alpha-Galaktosidase-A-Aktivität und GLA-Genanalyse erfolgen.



Projekt wurde von Sanofi unterstützt