

## Ziekte van Fabry

### Soort ziekte

Een aangeboren erfelijke aandoening waarbij bepaalde stoffen in het lichaam niet worden afgebroken en zich daardoor stapelen in onder meer cellen van de vaatwanden. Hierdoor kan de bloedtoevoer naar onder meer de nieren belemmerd kan raken.

### Wat is de ziekte van Fabry

De ziekte van Fabry is een aangeboren erfelijke aandoening, waarbij het enzym  $\alpha$ -Galactosidase A niet wordt aangemaakt of niet goed werkt. Het gevolg is dat een aantal vetachtige stoffen (glycolipiden) niet worden afgebroken. Deze hopen zich daardoor op in het lichaam en doen dat bij voorkeur in de cellen van vaatwanden, spieren en zenuwen. Dit kan nadelige gevolgen hebben voor het hart en de nieren en kan zelfs tot nierfalen leiden.

De ziekte van Fabry wordt veroorzaakt door een fout op het erfelijk materiaal (DNA) dat zich op het X-chromosoom bevindt. Vrouwen hebben twee X-chromosomen en mannen hebben een X- en een Y-chromosoom. Bij vrouwen is er dus een tweede X-chromosoom zonder fout. Daardoor kunnen zij wel draagster zijn van de ziekte, maar hebben ze vaak minder klachten of krijgen de ziekte helemaal niet. Bij mannen openbaart de ziekte van Fabry zich wel voluit. Zij hebben vaak al op jonge leeftijd problemen en het verloop van de ziekte is ernstiger dan bij vrouwen. De ziekte van Fabry komt weinig voor en in Nederland zijn ruim 100 patiënten bekend.

### Wat zijn symptomen en vooruitzichten

Bij patiënten met de ziekte van Fabry is aan de buitenkant niets te zien, maar de stapeling van glycolipiden geeft vaak al op jonge leeftijd klachten. Bijvoorbeeld pijn in handen en voeten, vertroebeling van het hoornvlies, kleine rode puntjes op de huid, problemen met het maagdarmkanaal en niet of minder goed kunnen transpireren. Op latere leeftijd kan de afzetting van vet in de bloedvaten de bloedcirculatie belemmeren. Hierdoor kunnen problemen ontstaan met de nieren en het hart.

Bij mannen kan de diagnose worden gesteld door onderzoek van bloed en urine. In het bloed zal de activiteit van het enzym  $\alpha$ -Galactosidase A verlaagd zijn en in de urine zullen zich grote hoeveelheden glycolipiden bevinden. Bij vrouwen geven deze metingen geen uitsluitel en moet DNA-onderzoek worden gedaan voor een zekere diagnose.

Het verloop van de ziekte is per persoon verschillend. Bovendien kan de ziekte zich op verschillende manieren uiten. Sommige patiënten hebben veel pijnklachten, terwijl anderen daar nauwelijks last van hebben. De mannelijke patiënten met de ziekte van Fabry, maar ook de vrouwelijke draagsters moeten periodiek op controle bij hun behandelaar om te kijken of er schade is opgetreden aan de organen en of behandeling noodzakelijk is.

### Behandeling

Het belangrijkste van de behandeling is het stoppen van verdere stapeling van glycolipiden. Dit is mogelijk door het niet goed werkende of ontbrekende enzym elke twee weken via een infuus toe te dienen. Ook de gevolgen van de ziekte, zoals pijnklachten van handen en voeten moeten worden behandeld. Soms is de nierfunctie zo sterk achteruit gegaan dat dialyse noodzakelijk is. Patiënten met de ziekte van Fabry komen in principe in aanmerking voor niertransplantatie.

### Meer weten?

Fabry Support en Informatiegroep Nederland (FSIGN); [www.fabry.nl](http://www.fabry.nl)

*Met vragen over uw persoonlijke situatie of behandeling kunt u terecht bij uw behandelend arts.*