



Deutsche Gesellschaft für Kardiologie –  
Herz- und Kreislaufforschung e.V. (DGK)

Achenbachstr. 43, 40237 Düsseldorf

Geschäftsstelle: Tel: 0211 / 600 692 - 0 Fax: 0211 / 600 692 - 10 E-Mail: info@dgk.org  
Pressestelle: Tel: 0211 / 600 692 - 61 Fax: 0211 / 600 692 - 67 E-Mail: presse@dgk.org

**Pressemitteilung**

*Abdruck frei nur mit Quellenhinweis: Presstext DGK 04/2007*

## **Ist der Morbus Fabry wirklich eine restriktive Kardiomyopathie?**

**PD Dr. Frank Weidemann et al., Würzburg**

**Donnerstag, 12. April 2007 (Saal 16), 8 – 9.30 Uhr**

Im Rahmen der seltenen Speichererkrankung Morbus Fabry wurden viele Bezeichnungen an sehr kleinen Patientenkollektiven erhoben und in den letzten 100 Jahren in der Literatur immer wieder einfach übernommen. Deshalb wird auch in etablierten kardiologischen Lehrbüchern wie z. B. „A Textbook of Cardiovascular Medicine“ von Braunwald die kardiale Beteiligung als restriktive Kardiomyopathie mit restriktiver diastolischer Füllung und normaler systolischer Funktion beschrieben. Im Rahmen dieser klinischen Studie soll an einem großen Kollektiv von Patienten mit Morbus Fabry mittels echokardiografischer Bestimmung der diastolischen Funktion untersucht werden, ob wirklich eine restriktive Kardiomyopathie vorliegt.



PD Dr. Frank Weidemann

### **Methodik:**

Insgesamt wurden im Zeitraum zwischen Juni 2001 und Oktober 2006 bei 100 Patienten (5 bis 68 Jahre) die Diagnose des Morbus Fabry mittels genetischen Tests gesichert. Alle Patienten wurden im Rahmen der Echokardiografie bezüglich der diastolischen Füllung untersucht. In Anlehnung an die echokardiografischen Guidelines wurden anhand des Flusses über der Mitralklappe, des Flusses in den Pulmonalvenen und der Mitralingbewegung aus dem Gewebe-Doppler die diastolische Funktion in: 1) „Normal“, 2) „Relaxationsstörung“, 3)

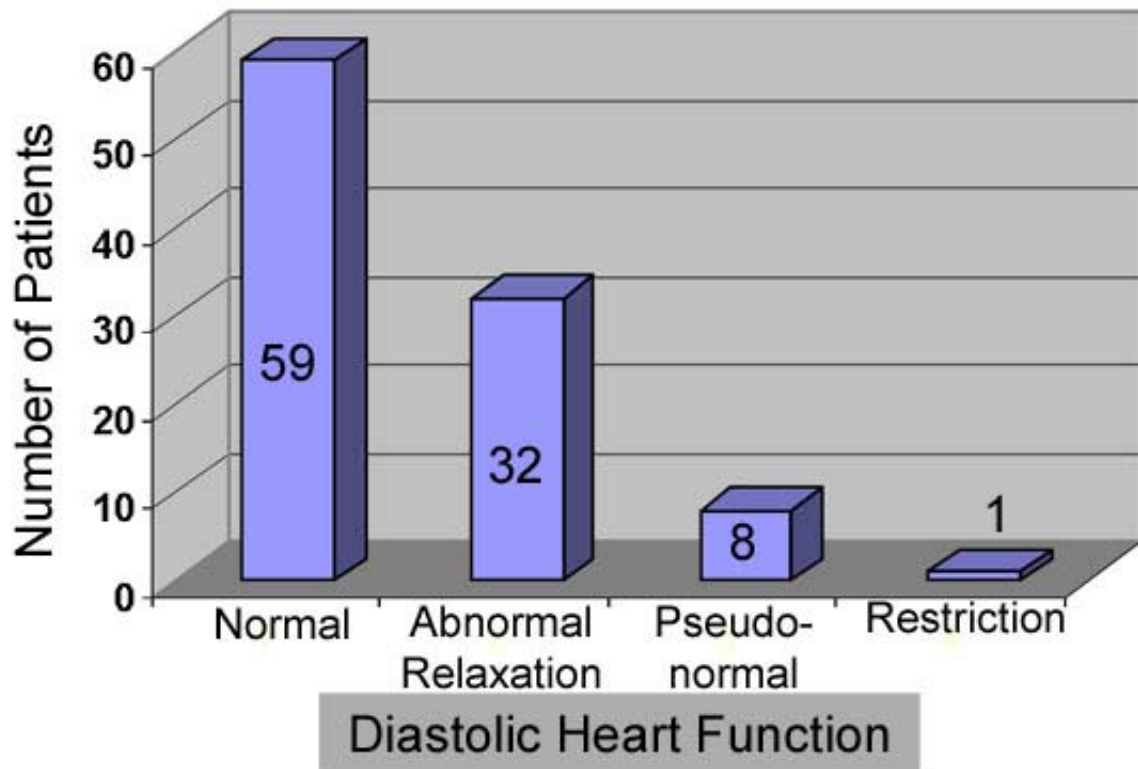
„Pseudonormal“ und 4) „Restriktion“ eingeteilt. Zusätzlich wurde mittels des Gewebe-Dopplers die systolische Funktion quantifiziert.

### **Ergebnisse:**

Im Gesamtkollektiv hatten besonders die jüngeren Patienten (Alter =  $34 \pm 13$  Jahre; 21 Männer und 38 Frauen) eine „normale“ diastolische Funktion. Viele Patienten zeigten eine diastolische Relaxationsstörung (Alter =  $48 \pm 13$  Jahre; 19 Männer und 13 Frauen). Wenige Patienten hatten ein pseudonormales Füllungsmuster als Zeichen für einen erhöhten diastolischen Füllungsdruck (Alter =  $53 \pm 10$  Jahre; 6 Männer und 2 Frauen). Nur ein Patient (männlich; Alter = 51 Jahre) zeigte das typische Profil einer restriktiven diastolischen Füllung mit normaler systolischer Globalfunktion passend zur restriktiven Kardiomyopathie. Auch bei den acht Patienten im Endstadium der Erkrankung (einschließlich zwei verstorbenen Patienten) zeigte sich kein restriktives diastolisches Füllungsmuster. Im Rahmen der Quantifizierung der systolischen Funktion mittels des Gewebe-Dopplers zeigten besonders Patienten im Endstadium (longitudinale Strain Rate =  $-0,8 \pm 0,6$  s<sup>-1</sup>) aber auch schon Patienten zu Beginn der Erkrankung (longitudinale Strain Rate =  $-1,4 \pm 0,6$  s<sup>-1</sup> vs Kontrollgruppe =  $-1,7 \pm 0,5$  s<sup>-1</sup>,  $p < 0,05$ ) reduzierte Werte.

### **Schlussfolgerung:**

Im Rahmen dieser klinischen Studie konnte belegt werden, dass bei Patienten mit Morbus Fabry beide Definitionen für eine restriktive Kardiomyopathie (= restriktive diastolische Füllung und normal systolische Funktion) nicht zutreffen. Deshalb sollte die Erkrankung nicht als restriktive Kardiomyopathie bezeichnet werden. Vielmehr handelt es sich bei den meisten Patienten mit Morbus Fabry eher um eine hypertrophe Speichererkrankung mit leichtgradiger diastolischer Relaxationsstörung.



Anzahl der Patienten in den verschiedenen Gruppen der diastolischen Dysfunktion bei einem Gesamtkollektiv von 100 Patienten mit Morbus Fabry