

Diagnoseweg eines Fabry-Patienten

Morbus Fabry Diagnose mit 28 Jahren



Alter

Symptome

Verdachtsdiagnose

9 Jahre

Brennschmerzen

Pädiater 1

Wachstumsschmerzen

11 Jahre

Zunehmende
Brennschmerzen bei
Bewegung und Fieber,
Hypohidrose

Pädiater 2

Weichteilrheumatismus

15 Jahre

Brennschmerzen, häufige
Diarrhöen, teilweise
Befreiung vom Schulsport
aufgrund
Schwindelanfälle

Hausarzt

psychosomatische
Beschwerden

19 Jahre

Häufige Diarrhöen,
postprandiale
Oberbauchbeschwerden,
zunehmende Erschöpfung

Gastroenterologe

Reizdarm

23 Jahre

Brennschmerzen,
Schwindel, Müdigkeit und
Antriebsschwäche, White
matter lesions im MRT

Neurologe

atypische Multiple
Sklerose

25 Jahre

Proteinurie, deutlich
reduzierte GFR, distale
Ödeme, Kopfschmerzen,
Fatigue, kaum noch
Brennschmerzen

Internist

idiopathische chronische
Nierenschwäche

Diagnose

28 Jahre

CKD Stadium 3a,
parapelvine Nierenzysten,
Tinnitus

Nephrologe

Morbus Fabry