

Referenzen

* Von 2.992 untersuchten Patient*innen mit CKD im Stadium 1–5 wurden 6 (0,20 %) mit Morbus Fabry diagnostiziert. 2.902 (96,99 %) hatten keinen Morbus Fabry. 84 (2,81 %) erhielten nicht eindeutige Ergebnisse. Das Durchschnittsalter der Patient*innen, bei denen Morbus Fabry diagnostiziert wurde, betrug 48,5 Jahre; 5 waren männlich (0,29 %) und 1 war weiblich (0,08 %); 4 erhielten eine Nierenersatztherapie (2 mit Dialyse und 2 transplantiert); und 3 waren Neudiagnosen.

CKD-Studiendesign:

** Die Querschnittsstudie, die eine Kaskaden-Screening-Strategie für Morbus Fabry anwendete, wurde bei 3.000 erwachsenen männlichen und weiblichen Patienten mit CKD im Stadium 1–5 durchgeführt. Die Studie fand in öffentlichen Spezialpraxen für Nierenerkrankungen innerhalb der teilnehmenden “Queensland Hospital and Health Services” von Oktober 2017 bis August 2019 statt. Es wurde eine mehrstufige Screening-Strategie für Morbus Fabry angewendet, die eine Kombination aus enzymatischem DBSTest (Dried Blood Spot) und, bei niedrigen Werten, anschließender Lyso-GL-3-Messung und DNA-Sequenzierung umfasste.

1. Mallett A et al., BMC Nephrol. 2022;23(1):169.
2. Germain DP. Orphanet J Rare Dis 2010;5:30.
3. Desnick RJ et al. In: Valle D et al. eds. The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. McGraw-Hill; 2014.
<https://ommbid.mhmedical.com/content.aspxsectionid=225546984&bookid=2709&Resultclick=2>. Letzter Abruf: 15.01.2025.