

Morbus Farber

> Definition und Ursache

Die Farber-Krankheit ist eine unheilbare Stoffwechselerkrankung, die autosomal-rezessiv vererbt wird. Neugeborene erkranken also nur, wenn beide Elternteile Träger desselben defekten Gens sind. Deshalb kommt die Erkrankung, die auch Farber-Syndrom, Ceramidase-Mangel oder disseminierte Lipogranulomatose genannt wird, auch sehr selten vor. Sie geht auf den US-Pathologen Sidney Farber (1903-1973) zurück, der die Krankheit erstmals beschrieb.

Die Ursache von Morbus Farber liegt in der Mutation des ASAH-Gens. Das ASAH-Gen ist für die Enzyme Ceramidase und Saure Ceramidase kodiert - Enzyme, die vom Ceramid eine Fettsäure abspalten sind. Ist das Gen mutiert, liegt ein Aktivitätsmangel von Ceramidase und Saure Ceramidase vor, die zu den im folgenden beschriebenen Krankheitssymptomen führen.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Ausprägung, Erscheinungsbild (Phänotyp) und klinischer Verlauf weisen eine starke Variabilität auf: Vom Tod innerhalb weniger Monate nach der Geburt bis hin zu einem – allerdings seltener vorkommenden - abgeschwächten Verlauf mit Diagnosestellung im jungen Erwachsenenalter.

Betroffen sind vorwiegend die Gelenke und das Bindegewebe.

Wenn die ersten Krankheitsanzeichen im Säuglingsalter auftreten, dann äußern sie sich meist zuerst einer motorischen Störung. So können Babys etwa ihre Gliedmaßen oder Beine nicht ausstrecken und sind in ihrer Bewegung sehr eingeschränkt. Diese Gelenkkontrakturen können auch Schmerzen verursachen, die eine Behandlung mit Schmerzmitteln zwingend erfordern. Darüber hinaus können sich schon sehr früh Knötchen um ein Gelenk herum (periartikulär), aber auch im Bindegewebe der Organe bilden. Knötchen, die direkt unter der Haut liegen, sind auch für das bloße Auge sichtbar.

Weitere häufige Symptome sind:

> Anomalien des Kehlkopfs (Laryngomalazie). Die Kehlkopfveränderung kann sogar zu einer Verengung der Atemwege mit rezidivierenden Atemwegsinfekten und Sauerstoffunterversorgung sowie zu einer erschwerten Nahrungsaufnahme mit Wachstumsstörung oder Minderwuchs führen.

> Hornhauttrübung und neurologische Auffälligkeiten

> Vergrößerung von Leber und Milz (Hepatosplenomegalie)

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Das Farber-Syndrom kann gut diagnostiziert werden. Die Diagnose erfolgt entweder über die Messung der Enzymaktivität von Ceramidase oder durch die Messung des Ceramid-Abbaus, der eine wesentliche Ursache der Erkrankung darstellt.

> **Behandlung & Therapie**

Eine spezifische Therapie existiert nicht. Die Patienten sterben in der Regel schon im Kleinkindalter, zumeist bereits vor dem dritten Lebensjahr.

Die Behandlung ist symptomatisch und erfolgt mit Analgetika und Glukokortikoiden. Mithilfe der plastischen Chirurgie können sehr starke Deformierungen im Körper korrigiert werden, so dass damit die Beschwerden reduziert werden können. Manche Patienten mit Morbus Farber sprechen auch auf eine Behandlung mit anti-entzündlichen Medikamenten – insbesondere mit Biologika – an. Schmerzen können so reduziert und schwerwiegende Verläufe der Arthritis abgemildert werden.

> **Förderung/ Beratung der Familien**

Die Unterstützung der Patienten sollte zunächst darauf ausgerichtet werden, die zum Teil gravierenden Schmerzzustände mit einer möglichst optimalen Schmerztherapie in den Griff zu bekommen. Das allein schon ist für die gesamte Familie eine große Herausforderung, da viele Kinder aufgrund der starken Schmerzen sehr häufig schreien. Zudem müssen Angehörige stets auch auf die Veränderungen am Kehlkopf achten, weil diese massive Atemwegsinfektionen hervorrufen, die zum Tode führen können. Sollten solche Vorfälle, die das Leben des Kindes gefährden, akut eintreten, müssen Eltern oder Familienangehörige umgehend einen Notarzt verständigen.

Aufgrund all dieser zum Teil lebensgefährlichen Gefahrenherde kommt es zu starken Einschränkungen im Alltag. Hinzu kommt der Minderwuchs, der bei jungen Menschen mit der Morbus Farber die Lebensqualität noch weiter einschränkt.

Paare, in deren Familien das Faber-Syndrom bereits einmal aufgetreten ist, sollten sich vor einer Familiengründung unbedingt humangenetisch beraten lassen. So kann festgestellt werden, wie groß die Wahrscheinlichkeit ist, dass ihr Nachwuchs an dieser Störung erkranken wird.

Vielen Eltern hilft schließlich auch der Austausch mit anderen Familien mit ähnlichem Krankheitsstatus. Da die Faber-Krankheit sehr selten ist, gibt es keine spezifischen Selbsthilfegruppen. Angehörige schwer krebserkrankter Kinder, für die es zahlreiche Vereinigungen gibt, können aber genauso gut angesprochen werden, weil sie dauerhaft ähnlichen Krankheitsfolgen sowie Belastungen ausgesetzt sind.

> [Mehr Infos zu Morbus Farber unter folgendem Link:](https://www.biologie-seite.de/Biologie/Farber-Syndrom)

<https://www.biologie-seite.de/Biologie/Farber-Syndrom>