

MFSH

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.

5 Jahre MFSH e.V.

IMPRESSUM



Herausgeber:

MFSH e.V.

Guilleaumestraße 13, D-51065 Köln

Telefon + Telefax: +49 (0) 2 21-2 22 73 93

E-Mail: info@fabry-selbsthilfegruppe.de

Internet: www.fabry-selbsthilfegruppe.de

Druckvorlagenherstellung:

Becker PrePress GmbH

Rösrather Straße 220, D-51107 Köln

Telefon: +49 (0) 2 21-98 97-0

Telefax: +49 (0) 2 21-98 97-020

E-Mail: info@becker-prepress.de

Internet: www.becker-prepress.de

Druck

Druckerei Drewke

Rösrather Straße 220, D-51107 Köln

Telefon: +49 (0) 2 21-89 53 19

Telefax: +49 (0) 2 21-8 90 33 59

© MFSH e.V., Köln 2007

Das vorliegende Werk ist in all seinen Teilen urheberrechtlich geschützt. Alle Rechte vorbehalten, insbesondere das Recht der Übersetzung, des Vortrags, der Reproduktion, der Vervielfältigung auf fotomechanischem oder anderen Wegen und der Speicherung in elektronischen Medien.

Geleitwort:



Die Mobus Fabry Selbsthilfegruppe schaut zurück auf 5 Jahre erfolgreicher Arbeit. Selbsthilfe besitzt große Bedeutung.

Während alle Interessenten im Gesundheitswesen organisiert sind, besitzt der Kranke keine Vertretung. Seine Anliegen nach allen Seiten zu vermitteln ist Aufgabe der Selbsthilfe. Gerade seltene, schwere, komplizierte und bedrohende Krankheiten benötigen starke unabhängige Mittler, die die Kenntnis der Krankheit unter den Ärzten fördern, den Kontakt zur Forschung halten, der Industrie die Dringlichkeit ihres Anliegens verdeutlichen, die Kranken ermutigen, ihnen Möglichkeiten und Wege aufzeigen, den Versicherern die Sorgen der Kranken nahebringen, landesweiten Zusammenhang herstellen und internationale Verbindungen zu Gruppen in anderen Ländern pflegen. Diese Aufgaben gerecht zu werden erfordert Mut, Umsicht, Energie und Unternehmertum.

Aus kleinen Anfängen hat sich im Laufe der Jahre eine leistungsfähige und erfolgreiche Selbsthilfeorganisation entwickelt, deren Aktivität dieser Band darstellt.

Selbsthilfe beruht und ruht auf einem Netzwerk, das ständig Impulse in alle Richtungen ausstrahlt. Das kann nur gelingen, wenn alle Beteiligten miteinander Verbindung halten, sich respektieren und fördern.

Das Ziel Leiden zu lindern, Lebensqualität zu sichern und Leben zu bewahren ist nie aus den Augen zu verlieren.

Dieses Jahrbuch bedeutet einen Meilenstein auf dem steinigen Weg, den beharrlich fort zu beschreiten ich ermutigen möchte.

*Bochum 1. April 2007
Professor Dr. med. Hermann Fabry*

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V., Köln, Deutschland

Morbus Fabry aus der Perspektive des Patienten

Ditmar Basalla



Die Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. (MFSH) ist die deutsche Selbsthilfegruppe für Patienten mit Morbus Fabry. Die Ziele der MFSH sind vielfältig und beinhalten, für ein wachsendes Bewusstsein über Morbus Fabry innerhalb der Berufsmedizin und im Allgemeinen zu sorgen, Unterstützung für die Patienten und die Familien der Betroffenen anzubieten und für eine umgehende Diagnosestellung und eine weit verbreitete Therapie aller Betroffenen zu kämpfen.

Die MFSH ist zusammen mit anderen Selbsthilfegruppen innerhalb Europas aktiv an der Verbreitung von Informationen an Patienten mit Morbus Fabry beteiligt, mittels Newsletter, Informationsbroschüren und Konferenzen. Zwischen 2002 und 2005 organisierten die Selbsthilfegruppen erfolgreich vier internationale Morbus Fabry Patiententreffen und die Anzahl an registrierten Mitgliedern steigt kontinuierlich weiter.

Die Gruppen wirken als überaus notwendiges und ausgiebig genutztes Netzwerk zur Unterstützung der Patienten und kämpfen dafür, dass Screening und Behandlung von Morbus Fabry zur Standardpraxis in allen medizinischen Einrichtungen wird.

Köln, 28. August 2007

Dietmar Basalla

Präsident der MFSH e.V.

Einleitung

Morbus Fabry wurde erstmals 1898, unabhängig voneinander, von Professor Johannes Fabry und Dr. William Anderson beschrieben [1,2]. Am 16. März 2002, nahezu 104 Jahre nach der Erstbeschreibung von Morbus Fabry, trafen sich sieben Patienten und 3 Patientinnen in Frankfurt (Deutschland), um eine Patienten-Selbsthilfegruppe zu gründen. Vor der Entstehung dieser ersten Selbsthilfegruppe war das Bewusstsein über Morbus Fabry nicht weit verbreitet, sogar unter Ärzten nicht. Eines der Probleme, Patienten mit Morbus Fabry effektiv zu behandeln, liegt darin, dass die Diagnosestellung nicht immer einfach ist,



Abb.1: Der Autor (links) mit Professor Hermann Fabry, Enkel von Johannes Fabry (abgebildet) – der 1898 einen Patienten erstmals mit Morbus Fabry beschrieb

da die Krankheit durch eine Vielzahl an verschiedenen Symptomen charakterisiert ist, die nicht notwendigerweise bei allen Patienten auftreten. Darüber hinaus ist das Einsetzen der charakteristischen Symptome nicht einheitlich. So können Symptome, die bei einigen Patienten frühzeitig auftreten, bei anderen Patienten später oder gar nicht erscheinen. Zur Diagnose reicht bei männlichen Patienten der Nachweis eines Mangels an α -Galaktosidase A im Blut, während bei weiblichen Patienten eine genetische Analyse erforderlich ist.

Viele Jahre lang war keine zufriedenstellende Therapie verfügbar, um Morbus Fabry zu behandeln. Bei schweren Schmerzen wurden Schmerzmittel verabreicht und den Patienten mit Verschlechterung der Nierenfunktion wurde die Dialyse angeboten. In diesen Zeiten existierten keine Morbus Fabry Selbsthilfegruppen, vermutlich da die Patienten sich niemals begegneten und von der Existenz untereinander nicht wussten. Erst nach der Einführung der Enzyersatztherapie für Morbus Fabry begannen die Patienten, sich miteinander zu treffen. Die in Zentren durchgeführten klinischen Studien bedeuteten, dass die Patienten sich erstmal an einem Ort versammelt fanden. Für die Patienten in Deutschland war das das Universitäts-Krankenhaus in Mainz und von dort aus wurde auch die deutsche Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. (MFSH) ins Leben gerufen.

Anfangs waren nur ein paar Patienten aktiv in die Gruppe involviert, aber mit der Zeit erlangte die Gruppe mehr Bekanntheitsgrad und die Mitgliederzahl ist in den letzten paar Jahren auf über 130 Mitglieder angestiegen (siehe Abb.2).

Die MFSH ist stolz darauf, Prof. Dr. med. Hermann Fabry zu ihren Ehrenmitgliedern zu zählen. Prof. Dr. med. Hermann Fabry ist der Enkel von Professor Johannes Fabry, der vor über einem Jahrhundert die Erstbeschreibung der Krankheit veröffentlichte.

Die MFSH glaubt, dass bis jetzt nur eine Minderheit der Individuen mit Morbus Fabry identifiziert und korrekt diagnostiziert wurde. Dies wird durch eine umfangreiche persönliche Kommunikation mit Menschen untermauert, die nach Hilfe für ihre Symptome suchen. Es ist das Ziel der MFSH, ihren Leidensgenossen beizustehen und ihnen den Weg zu einer korrekten und frühzeitigen Diagnose zu weisen.

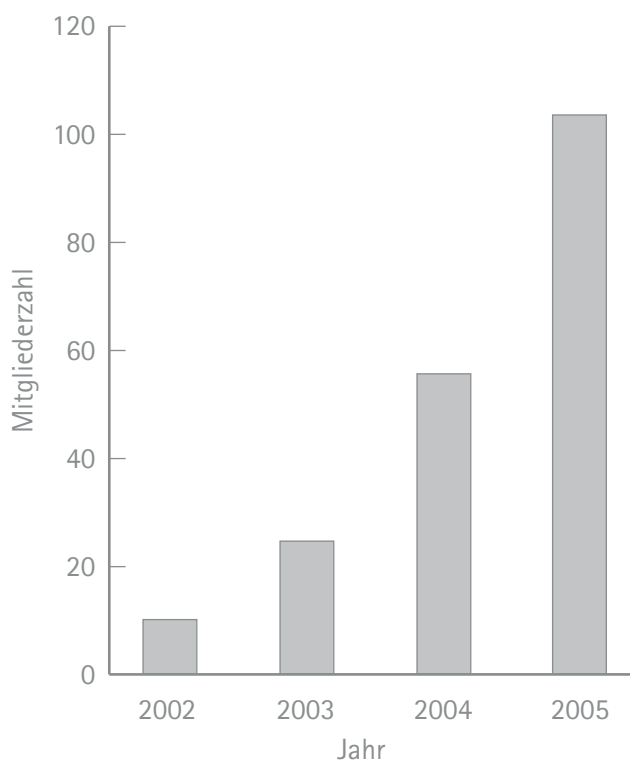


Abb.2: Die Mitgliederzahl der deutschen Morbus Fabry Selbsthilfegruppe ist seit ihrer Gründung im Jahr 2002 stark angestiegen.

Informationen von Patienten für Patienten

Eines der ersten Ziele der MFSH war es, Informationen über Morbus Fabry anderen Patienten zugänglich zu machen, ebenso den Individuen, die nach Rat bei einer Krankheit suchten, die sie nicht verstanden oder der sie sich nicht bewusst waren.

Folgende Maßnahmen wurden dafür initiiert:

Erstellung einer Internet-Seite unter www.fabry-selbsthilfegruppe.de, die ein Forum beinhaltet, das nach wie vor ausgiebig von Patienten genutzt wird und aktuelle Themen zur Diskussion anbietet.

Organisation von nationalen Patiententreffen – in den meisten Fällen in Verbindung mit einem Behandlungszentrum. Solche Treffen dienen dazu, den Kontakt der Patienten mit Morbus Fabry untereinander als auch zu den medizinischen Experten zu stärken und zu erweitern.

Konzeption und Verteilung eines regelmäßig erscheinenden Rundbrief für Patienten, der die neuesten Informationen aus der medizinischen Forschung in unparteiischer und leicht verständlicher Weise zusammenfasst.

Herstellung von Patientenbroschüren, die in Zusammenarbeit mit führenden Experten auf diesem Gebiet entwickelt wurden.

Telefonberatung für Patienten und die Bereitstellung von Informationen für Personen, die nach Hilfe suchen.

Umfassende Aktivitäten zur Öffentlichkeitsarbeit, auf lokale und nationale Medien gerichtet, um das Bewusstsein für Morbus Fabry und die MFSH zu erhöhen.

Trotz dieses Aufwands wurde bald klar, dass weitere Bemühungen erforderlich sind, um das enorme Interesse an Morbus Fabry und die wachsende Nachfrage von Patienten und ihren Angehörigen nach Informationen zufrieden zu stellen.

Dazu zählen:

- die Beratung von Patienten und Unterstützung bei Verhandlungen mit den Behörden z.B. bei einem Antrag auf Schwerbehindertenstatus
- ein Angebot zur Unterstützung für Patienten hinsichtlich Krankenversicherung oder Arbeitsplatz
- die Organisation von patientenbezogenen Veranstaltungen, wie Fabry Foren Beratung für Verwandte der Patienten einschließlich des Vergleichs von Familienstammbäumen
- der Kontakt mit anderen nationalen Gruppen, wie der Morbus Gaucher Gesellschaft und der Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen und verwandte Erkrankungen sowie der angeschlossenen Organisationen.

Zwischen 2003 und 2005 hat die MFSH drei Fabry Foren in Mainz und Freiburg organisiert. Diese lokalen Veranstaltungen fanden in Kooperation mit medizinischen Zentren statt, die sich auf die Behandlung dieser seltenen Krankheit spezialisiert haben. Die Treffen hatte drei Hauptziele. Erstens, den Experten auf dem Gebiet von Morbus Fabry zu ermöglichen, den Patienten und ihren Angehörigen auf klar verständliche und einfache Weise die Ursache der Krankheit zu erklären. Zweitens, den Patienten und ihren Familien die Gelegenheit zu genetischer Beratung und zu individuellen Herzuntersuchungen zu geben und vorzuführen, wie eine Lymphdrainage-Behandlung durchgeführt wird. Drittens, um auch den introvertiertesten Patienten zu ermöglichen, aktiv teilzunehmen und ihre Sorgen innerhalb kleiner Gruppen zu teilen. Diese Treffen sind für alle Teilnehmer sehr lehrreich und wertvoll gewesen. Weitere Treffen sind in Planung.

Als Ergebnis der wachsenden Nachfrage nach Information und Antworten auf komplexe medizinische Fragen hat die MFSH 2005 ein medizinisches Board für ihre Mitglieder, deren Familien und jedermann, der Rat sucht, gegründet. Der medizinische Ausschuss vereinigt Experten aus den Fachgebieten Genetik, Innere Medizin/ Nephrologie und Kinderheilkunde und steht bereit, jede Frage in Bezug auf Morbus Fabry zu beantworten.

Informationen für Ärzte und spezialisiertes medizinisches Personal

Ein weiteres Ziel der MFSH liegt darin, bei den Ärzten und dem spezialisierten medizinischen Personal das Bewusstsein für Morbus Fabry und die Selbsthilfegruppen zu erhöhen. Vertreter der MFSH wurden regelmäßig auf nationale und internationale Kongresse, Symposien und Workshops eingeladen, um die neuesten Erkenntnisse zu Morbus Fabry und seiner Behandlung zu lernen und sich mit Experten auszutauschen. Die MFSH war auch aktiv an diesen Veranstaltungen beteiligt und ist besonders erfreut, ihre Teilnahme in der Fachpresse publiziert zu sehen [3-5].

Es besteht immer noch ein ungedeckter Bedarf, innerhalb der medizinischen Fachwelt das Bewusstsein für Morbus Fabry zu erhöhen. Die große Anzahl an regionalen und nationalen Konferenzen von medizinischen Spezialisten, die jedes Jahr abgehalten wird, bietet eine gute Gelegenheit, Morbus Fabry publik zu machen. In der Tat war die MFSH 2005 an mehreren dieser Kongresse mit ihrem eigenen Informationsstand repräsentiert. Die MFSH ist auch auf nationalen und internationalen Kongressen vertreten, an denen Dermatologen, Kardiologen, Nephrologen, Pädiater, Neurologen und andere Spezialisten teilnehmen. Die zahlreichen Kontakte, die wir zu Ärzten, Journalisten und anderen Selbsthilfegruppen aufgebaut haben, bestätigen uns den Nutzen dieser Aktivitäten.

Arbeiten auf internationaler Ebene

Nach mehreren Treffen zwischen Fabry Selbsthilfegruppen in Europa, viele davon zufällig erfolgt, wurde beschlossen, dass in Europa gemeinsame Treffen für die Patienten und ihre Familien organisiert werden sollen. Die MFSH übernahm die Verantwortlichkeit dafür und organisierte das erste Internationale Fabry Patiententreffen in Barcelona, Spanien, im November 2002. Die Bedeutung dieses Treffens wurde dadurch demonstriert, dass wir erfolgreich mehr als 170 männliche und weibliche Erwachsene Patienten aus 18 Ländern versammelten – die größte Anzahl an Fabry Patienten, die je an einem Ort zusammen gekommen war.

Das zweite internationale Fabry Patiententreffen wurde von der Schweizer Selbsthilfegruppe in Sitges, Spanien (2003) organisiert, das dritte in Rom (2004) durch die italienische Organisation und das vierte in Paris (2005) durch die spanische Organisation. Der Erfolg dieser Treffen wird durch die jedes Jahr steigende Zahl an Teilnehmer illustriert (Abb.3).

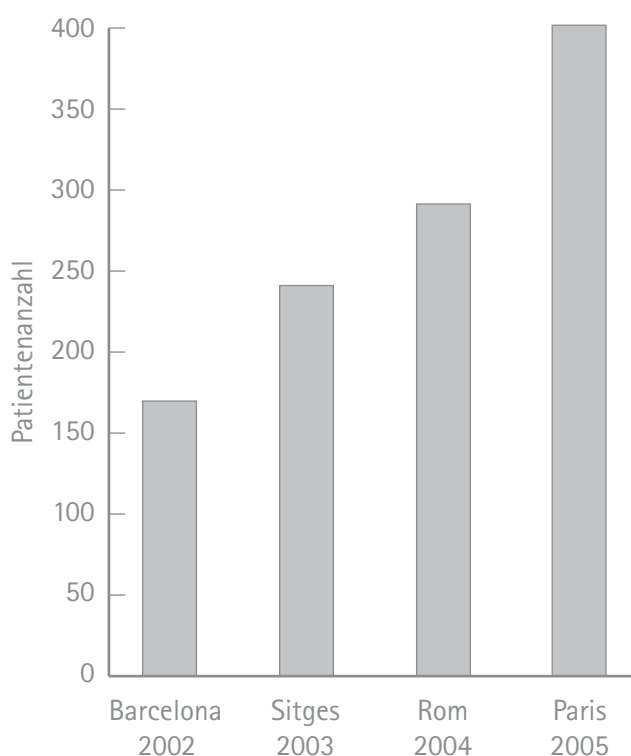


Abb. 3. Anzahl der anwesenden Teilnehmer bei den vergangenen vier Internationalen Fabry Patienten-treffen

Bei diesen Treffen stellen Ärzte die neuesten Entwicklungen auf dem Gebiet von Morbus Fabry vor, wie die vorteilhaften Effekte einer Enzyersatztherapie auf Herz, Nieren, psychologischen Status und Lebensqualität, sowie kürzliche Entdeckungen zur Genetik von Morbus Fabry. Beiträge von Patienten und ihren Angehörigen sind ebenso ein reguläres Element der Internationalen Fabry Treffen. Dies beinhaltet persönliche Berichte über den Einfluss von Morbus Fabry auf die Schule, Arbeit und das Familienleben und die möglichen Vorteile einer Behandlung zu Hause. Aus diesen Berichten wird klar, dass sich die Patienten oft als von der Gesellschaft ausgeschlossen fühlen, mit dem Ergebnis, dass Morbus Fabry zusätzlich zu den körperlichen Symptomen noch einen emotionalen Leidensdruck erzeugt.

Darüber hinaus empfinden die Eltern von Patienten mit Morbus Fabry oft ein überwältigendes Schuldgefühl, die Krankheit auf ihre Nachkommen übertragen zu haben.

Die Höhepunkte dieser Treffen werden in mehreren Publikationen nach den Veranstaltungen zusammengefasst und interessierten Fachkreisen zugänglich gemacht. Sie beinhalten

auch Patienten-Newsletter, die in englisch, deutsch, französisch, italienisch und spanisch erhältlich sind und europaweit verteilt werden. Diese Newsletter sind eine nützliche Quelle für diejenigen Menschen, die nicht an den Treffen teilnehmen konnten, und sind eine angenehme Erinnerungshilfe für diejenigen, die anwesend waren.

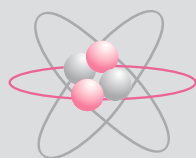
Die Internationalen Fabry Patiententreffen haben sich im Laufe der Jahre als reguläre Veranstaltung für Fabry Selbsthilfegruppen und Patienten etabliert. In vielen zwanglosen Diskussionen mit den Patienten bei diesen Treffen hat die MFSH erkannt, dass sich die Lebensqualität der Fabry Patienten in den letzten paar Jahren beträchtlich verbessert hat. Durch diese Treffen haben die Patienten nicht nur gelernt, mit ihrem Zustand umzugehen, sondern auch neue Hoffnung geschöpft, dass ihre Krankheit spezifisch und erfolgreich behandelt werden kann. Als Resultat dieser Treffen, hat sich ein inoffizielles internationales Netzwerk für Patienten mit Morbus Fabry ergeben und dehnt sich weiter aus.

Öffentlichkeitsarbeit

Durch gezielte Kontakte mit Agenturen und Journalisten konnten bis heute über 30 Artikel in regionalen und überregionalen Tageszeitungen, Magazinen und medizinischen Journalen untergebracht werden, in denen auf das Krankheitsbild Morbus Fabry aufmerksam gemacht wurde. Dieses Interesse von Seiten der Medien und Öffentlichkeit konnte mit Versand einer eigenen Presseerklärung an medizinisch ausgerichtete Agenturen im Jahr 2006 noch weiter gesteigert werden. Auch an Pressekonferenzen und Journalisten-Stammtischen nahm die MFSH aktiv teil. Diese Präsenz in den Medien führte darüber hinaus auch zu Beiträgen und Interviews in Radio und Fernsehen (RTL, SAT1, WDR, SWR und center.tv). Zahlreiche Leser konnten sich dadurch mit der MFSH in Verbindung setzen, um weitere Details zu Symptomen, medizinischen Ansprechpartnern und Diagnostik zu erfragen. Diese Projekte waren sicher ein Schlüssel, um gezielt und mit Breitenwirkung auf die Erkrankung aufmerksam zu machen und die Öffentlichkeitsarbeit wird auch in Zukunft ein wichtiger Bereich unserer Aktivitäten darstellen.

Ausblick

Mit Hilfe von Ärzten verschiedener Fachgebiete, wächst das Bewusstsein für Morbus Fabry; dennoch liegt noch ein langer Weg vor uns. Die MFSH wird weiter ihre Ziel verfolgen und Menschen, die von Morbus Fabry betroffen sind, Hilfe anbieten. Die Anzahl an wiederkehrenden Fehldiagnosen, wie Rheumatismus, Morbus Bechterew, Multiple Sklerose, Herzfehler oder Niereninsuffizienz bei Patienten, deren Diagnose jetzt Morbus Fabry lautet, offenbart das Ausmaß des Problems. Das Abstempeln von Patienten als Simulanten muss aufhören und eine angemessene und umgehende Behandlung muss für alle verfügbar sein.



MFSH

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.

Guilleaumestraße 13, D-51065 Köln

Telefon + Telefax: +49(0)221-2227393

E-Mail: info@fabry-selbsthilfegruppe.de

Internet: www.fabry-selbsthilfegruppe.de