Newsletter September 2021

VORWORT

Liebe Mitglieder,

unser erster Stammtisch nach der langen Corona-Pause hat in Gießen stattgefunden. Wir haben uns richtig gefreut, dass auch Patienten kamen, die wir noch nicht kannten. Unser Gießener Fabry-Lotse Klaus Hofmann war auch dabei! Weiter geht's im September in Hamburg und im Oktober im Saarland.

In unserem TOP-THEMA erklärt uns Dr. Eugen Mengel von der SphinCS wichtige Laborwerte von denen wir immer wieder hören. In dem aufschlussreichen Gespräch erfahren wir auch von einem neuen Wert, der auch für Fabrys an Bedeutung gewinnen wird.

An dieser Stelle möchten wir gleich auf eine Korrektur hinweisen, hier hatte sich ein Fehlerteufel in der Maßeinheit bei der Empfehlung zur Eiweißzufuhr eingeschlichen. Ihr findet sie in der Info-Box.

In der Zentrums-Vorstellung schauen wir dieses Mal nach NRW Wir stellen Euch das ZSEK aus der Kölner Uniklinik mit Prof. Christine Kurschat vor. Sie ist einigen Frauen bereits von den Frauen-Workshops bekannt, in auch sie auch Vorträge hält.

In unserem letzten Newsletter haben wir über die Stammbaum-Analyse geschrieben. Hier haben wir einen sehr offenen Leserbrief erhalten. Wir würden uns freuen, wenn wir auch zu diesem Thema noch weitere Rückmeldungen erhalten.

In der Rubrik „Meine Fabry-Geschichte" haben wir Mooney, eine Patientin, die von einer Mutationen aus unserer aktuellen Umfrage betroffen ist. Ihre Erfahrungen sind kein Einzelfall. Hier könnt ihr lesen, was das bei ihr auslöste und wie es ihr heute geht.

In unsere Rubrik „Soziales" erklärt uns Dieter das zukünftige E-Rezept. So wissen wir alle, welche Vorteile damit verbunden sind und wie wir mit den neuen Rezepten umgehen können.

Wir rufen nochmal zu unserer neuen Umfrage auf und machen auf eine weitere Umfrage für Jugendliche aufmerksam. Schaut auch immer mal auf unsere Homepage. Unter der Rubrik „Aktuelles" findet ihr bei „Studien" nicht nur neue Projekte, sondern alle Umfragen und Studien, an denen ihr aktiv teilnehmen könnt.

Bis bald,

Berthold + Natascha

INHALT

Vorwort

Top-Thema Gb3 und LysoGb3

MFSH-Aktivitäten Stammtischtreffen in Hamburg und im Saarland!

Meine Fabry-Geschichte Mooney - Lange Suche, verschiedene Diagnosen

Portät Fabryzentren Kompetenzzentrum Morbus Fabry in Köln

Studien, Leserbriefe und mehr...

TOP-THEMA

Gb3 und LysoGb3

- was ist das und wo ist der Unterschied?

Gb3 und LysoGb3 sind Werte, von denen Fabry-Patienten immer wieder hören, häufig aber nichts damit anfangen können. Ob diese Werte wichtig sind und was sie überhaupt bedeuten erklärt uns Dr. Eugen Mengel aus dem Forschungszentrum SphinCS in Hochheim. Da er sich schon über 20 Jahre mit Fabry beschäftigt freut er sich, uns auch über Neuigkeiten informieren zu können.

Was versteht man unter Gb3?

Diese Abkürzung steht für Globosid mit drei Zuckern dran, also Gb für Globosid und 3 für die drei Zuckeranteile. Es handelt sich hier um ein Molekül, einer Struktur in der Zelle, die aus einem Fett- und einem Zuckeranteil besteht. Die Struktur ist für die Zelle interessant, weil der Kopf des Moleküls, der Zuckeranteil, wasserlöslich ist, der Fettanteil hingegen ist nicht wasserlöslich. Die nicht wasserlöslichen Teile von solchen Fetten schließen sich für die Membran zusammen. Dadurch können sie im Wasser schwimmen und haben oben die Zuckerreste drauf. Globoside sind Membranbestandteile, welche die Zelle ständig erneuert. Um diesen Erneuerungs-Prozess zu starten braucht es die Enzyme im Lysosom. Bei MF fehlt jedoch eines dieser Enzyme, welches normalerweise das Gb3 abbaut, um es zu erneueren.

Was macht die Zelle, wenn dieser Prozess nicht gestartet werden kann?

Sie schiebt das Gb3 sozusagen in ihren Mülleimer. Wenn dieser Mülleimer irgendwann voll ist und die Zelle gar nicht mehr weiß, wo sie das Gb3 noch hinschieben soll, versucht sie das irgendwie anders abzubauen. Dafür gibt es ein weiteres Enzym namens Ceramidase. Dieses spaltet von dem Fettanteil eine Fettkette ab. Der Fettanteil besteht aus zwei Ketten und einer davon wird einfach abgeschnitten. Und siehe da, wenn nur noch ein Fettkette da ist, wird das Ganze besser wasserlöslich und kann somit aus der Zelle raus und geht ins Blut. Und diese Verzweiflungstat der Zelle, diese umgewandelte Struktur, die dann aus der Zelle heraus kann, nennt man LysoGb3.

Also wird das Gb3 in LysoGb3 verändert um dann doch aus der Zelle herauszukönnen?

Ja. So kann das Gb3 die Zelle verlassen und ins Blut übertreten und kann teilweise sogar über die Niere richtig ausgeschieden werden und der Körper wird es endgültig los.

Wie wird Gb3 oder dann das LysoGb3 gemessen?

Das LysoGb3 machen sich die Mediziner zum Vorteil, da sie es im Blut messen können. Da gibt es neue Methoden. Man braucht nur ganz geringe Mengen von Blut und es kann auch durch die Trockenblutkarte bestimmt werden. Das ist mit Gb3 überhaupt nicht möglich. Gb3 findet man fast nicht im Blut. Daher spiegelt ein Gb3 auch nicht richtig wider, was in dem Gewebe wirklich passiert. Im Blut ist es fast nicht nachzuweisen, aber im Gewebe der Nieren, dem Herzen oder in den Nervenzellen, kann man sehr große Mengen davon finden. Im Blut jedoch nicht, weil es einfach nicht gut wasserlöslich ist.

Fehler in der letzten Ausgabe

Leider ist uns in der Juni-Ausgabe ein Fehler unterlaufen. In der Zusammenfassung des Vortrags von Dr. Sima Canaan-Kühl über Morbus Fabry und die Nieren, den sie beim Patiententreffen Anfang Mai vorgetragen hat, haben wir die Empfehlungen für die täglichen Eiweißzufuhr widergegeben. Dabei haben wir die falschen Einheit verwendet: mg statt g.

Richtig ist, dass täglich 1 g pro Kilogramm Körpergewicht empfohlen werden, wenn die Nierenfunktion noch nicht eingeschränkt ist. Ist dies der Fall, werden täglich 0,8 g pro Kilogramm Körpergewicht empfohlen.

Was sagt der LysoGb3 Wert somit aus?

Dieser Wert sagt aus, dass die Zelle ein Problem hat und nun aktiv versucht, es loszuwerden. Eigentlich ist es für den Körper etwas Gutes, dass LysoGb3 gebildet wird, denn dadurch kommt sozusagen der Schmodder, das Gb3, aus der Zelle raus. Für die Zelle ist das gut. Dementsprechend ist der LysoGb3 Wert auch gar kein Marker (Biomarker).

Zwischenzeitlich ist in verschiedenen Publikationen gezeigt worden, dass es kein Wert ist, der mit irgendetwas korreliert. Es ist nämlich nicht so, dass wenn der LysoGb3 Wert besonders hoch ist, dass die Nieren- oder Herzerkrankung oder auch die Schmerzen besonders stark ausgeprägt sind. Es gibt Menschen, die haben hohe LysoGb3 Werte und wenig Symptome und andersherum auch. LysoGb3 sagt, dass da ein Problem ist, aber nicht wie schwer das Problem ist oder gar welche Folgen dadurch schon entstanden sind .

Dachte man hier nicht immer anders?

Ja, das ist ein Problem. Früher ging man davon aus, je höher das LysoGb3 ist, desto schwerer ist die Erkrankung. Das kann man gar nicht so sagen.

Es gibt ja Fabry-Patienten, deren LysoGb3 Wert im Normbereich ist. Könnte man hier sagen, dass diese kein Fabry ist oder das die Patienten keine Probleme haben?

Nein, so sehe ich das nicht. Es zeigt eigentlich nur, dass die Zelle mit Gb3 nicht so überfüllt ist, dass das Fass überläuft. Aber dass da ein zelluläres Problem vorliegt oder auch Speicherung stattfindet, vielleicht sogar schon Zellschädigung ist, das ist vorstellbar ohne dass das LyspGb3 gebildet wird und über die Membran ins Blut gelangt.

Gibt es dazu Studien?

Das wird im Moment untersucht, die Hamburger haben hier eine Arbeit gemacht mit Patienten, die diese D313Y haben, eine bestimmte Variante im Fabry-Gen, über die viel diskutiert wird. Sie konnten bei allen diesen Patienten sehen, dass sich die Nervenwurzeln, die hinten aus dem Rückenmarkt treten, sich verdickt haben. Und trotzdem haben sie nur bei zwei von 13 Patienten LysoGb3 im Blut gefunden. Bei den anderen nicht, sie hatten einen normalen LysoGb3 Wert und trotzdem die veränderten Nervenwurzeln.

Was schließen Sie daraus?

Das zeigt mir, dass die Probleme bei diesen Patienten in der Zelle geringer ausgeprägt sind, sodass das LysoGb3 nicht ins Blut übertritt.

Dr. Eugen Mengel

Ist es so, dass bei Frauen der LysoGb3 Wert meistens unauffällig ist?

Nein, nicht meistens – so würde ich es nicht sagen, es hält sich eher die Waage. Bei Frauen ist es ja so, dass sie gesunde und kranke Zellen nebeneinander haben. Dadurch läuft der Mülleimer nicht so schnell über wie bei den Männern, die ja nur kranke Zellen haben.

Bei der Hamburger Studie zu der D313Y war es aber auch so, dass auch die Männer kein erhöhtes LysoGb3 hatten, ist das richtig?

Ja genau. Hier läuft der Mülleimer wohl auch nicht so schnell über, wie bei Patienten bei denen das Enzym komplett fehlt oder überhaupt nicht funktioniert.

Also kann man nicht sagen kein LysoGb3 = keine Probleme und hohes LysoGb3 = starke Probleme?

Ja genau.

Weiß man, warum das so ist?

Es ist ja so, dass das LysoGb3 an sich dem Körper nicht schadet. Es ist nicht der auslösende Faktor für eine Nieren- oder eine Herzschädigung. Es ist das Gb3 was die Zelle schädigt. Das LysoGb3 ist der Überlauf.

Ich dachte, dass der LysoGb3 Wert ein Parameter ist, wie weit eine Fabry-Erkrankung bereits fortgeschritten ist?

Das hatte man lange gedacht. Aber durch die Arbeit von Daniel Bichet, Rafi Schiffmann und weiteren Kollegen aus mehreren Ländern, weiß man, dass es keinen Zusammenhang zwischen hohen LysoGb3 Werten und

Weiter nächste Seite

Gewebeschädigung gibt. Das Autorenteam Team hatda nichts gefunden, an dem man das irgendwie festmachen könnte. Sie hatten hohe LysoGb3 Werte bei Patienten mit ganz wenigen Symptomen gefunden und auch umgekehrt. Das ist irgendwie wild durcheinander.

Ist der LysoGb3 Wert dann überhaupt noch wichtig oder aussagekräftig?

Ja! Man kann daran sehen, ob die Therapie biochemisch funktioniert. Also ob der biochemische Effekt durch die EET (Enzymersatz-Therapie) oder die Chaperone (Tablette) verändert wird. Hier kann man sehen, dass die Ausscheidung des LysoGb3 von behandelten Patienten weniger wird. Auch bei Patienten, die Antikörper gegen die EET entwickeln, ist wieder ein ansteigender Wert zu finden. Hier ist es ein Anzeichen, dass hier die Therapie nicht mehr richtig hilft. Somit ist der LysoGb3 Wert zur Therapieüberwachung, zumindest bei Patienten, die erhöhte Werte hatten, ein nutzvoller Parameter. Wenn bei einem Patienten der Wert wieder ansteigt, muss man schauen, ob die Therapie regelmäßig stattfindet oder die Tablette richtig und regelmäßig genommen wird, oder ob Antikörper entwickelt wurden.

Oder ist es etwa ein Fehler bei der Herstellung oder Aufbewahrung des Enzyms? Also liegt das Enzym z.B. in der Sonne statt im Kühlschrank und ist dadurch nicht mehr wirksam?

Wenn der LysoGb3 runtergeht verbessern sich auch im gleichen Maße die Organe?

Nein, das spiegelt der Wert nicht wider. Wenn der Wert stark sinkt, heißt das nicht gleichzeitig, dass z.B. die Nieren viel besser geworden sind. Er zeigt nur den aktuellen Ablauf an.

Um die Nierenfunktion zu überwachen, muss man den GFR Wert nehmen und beim Herzen muss man eine Echokardiographie oder ein MRT machen.

Ich weiß, dass bei Fabry-Patienten manchmal Entzündungen stattfinden. Sind daher die Entzündungswerte bei Fabrys erhöht?

Hier verhält es sich ähnlich dem LysoGb3. Normalerweise misst man im Blut das CRP, hier kennen wir die Werte von bakteriellen Infektionen, zum Beispiel. Das Entzündungsgeschehen spielt sich mehr oder weniger direkt im Blut ab. Bei Fabry hat man jedoch entzündliche Veränderungen auf der Gewebsebene. Vieles davon, also was da auf Gewebsebene passiert, sieht man überhaupt nicht im Blut. Hier laufen neue Untersuchungen, diese entzündlichen Prozesse auch im Blut nachzuweisen. Da wird es sicher in Zukunft auch neue Ergebnisse geben.

Hier gibt es auch noch einen Parameter, den man eigentlich von anderen lysosomalen Speichererkrankungen kennt. Dieser spiegelt ein bisschen davon wider, wie der Zustand des Lysosoms in der Zelle ist. Nach diesem Parameter untersucht man im Moment auch bei Fabry. Er soll die zelluläre Schädigung auf Organebene im Blut feststellen. Das ist hochinteressant und sehr spannend. Das ist der gpNMB. Eigentlich hat man diesen Stoff beim Melanomgesehen, also bei Hautkrebs. Beim Melanom findet man auch häufig eine Schädigung am Lysosom. Dabei hat man entdeckt, dass dieser Parameter häufig zeigt, wie sehr das Lysosom geschädigt ist. Bei zwei anderen lysosomalen Speichererkrankungen (Morbus Gaucher und Niemann-Pick) ist das definitiv erhöht, also hier weiß man das jetzt schon. Jetzt gibt es Arbeitsgruppen, die das bei Fabry nun auch überprüfen.

Könnte man sagen, dass vielleicht zukünftig der gpNMB Wert den jetzigen LysoGb3 Wert ablöst?

So ist es. Jetzt nachdem man weiß, dass der LysoGb3 kein richtiger Parameter für den Fortschritt der Fabry Krankheit ist, wird er hierfür von einem anderen Wert abgelöst werden.

Gibt es einen weiteren Wert, von dem Sie denken, dass hierüber Fabry Patienten aufgeklärt werden sollten?

Ja. Bei manchen Fabry-Patienten ist der Troponinwert deutlich erhöht. Aber das hat Prof. Kampmann aus Mainz in einem anderen Newsletter bereits sehr gut aufgeklärt. (Anmerkung: Ausgabe September 2020)

LESER-BRIEFE

Leserbrief zur Mutation D313Y

„Sehr gut, dass es endlich eine Umfrage gibt, bei der sich Patienten mit diesen Mutationen melden und äußern können! Auch ich habe diese Anzweifelungen erlebt und profitiere nun doch deutlich von der Therapie. Ich bin weiblich, 57 Jahre alt. Morbus Fabry – D313Y und seit 2019 diagnostiziert. Meine Hauptprobleme sind SFN - Schmerzen, Hitze, Kälte, Taubheit usw.

Angefangen hat es schon mit 4 Jahren: Warzen auf den Handinnenflächen, Magen-Darm-Beschwerden, Sonnenallergie. In der Schulzeit (1.Klasse) Rückenschmerzen, hochroter Kopf bei sportlichen Aktivitäten. Nie so belastbar, wie die Mitschüler, sowohl körperlich als auch von der Konzentration. Ab dem 9. Lebensjahr - Migräne mit Erbrechen, der Ohnmacht nahe. Häufige Entzündungen: Nierenbecken, Blase, Bauchhöhle, Nasennebenhöhlen, Mandeln, Schleimbeutel an den Gelenken. 2017 kam der Schwindel dazu, der seither kommt und geht.

Erschöpfung, Energie, die plötzlich abreißt. Der Körper fühlt sich an, als wäre er von festen Schnüren durchzogen von den Füßen bis zum Kopf – trotz Yoga.

Mehrere Fehlgeburten; zur Geburt kam es nie! Schmerzen immer und immer wieder, und natürlich depressive Phasen, denn die Seele leidet und der Verstand kann keinen Sinn erkennen.

Ähnlich erging es meiner Tante, die auch die Mutation D313Y. Meine Mutter verstarb an Krebs und wir schoben alles darauf. Meine Oma und Uroma blieben in ihrem Leben auch nicht von Krankheiten verschont. Jetzt ergibt alles ein Bild.

Weitere Mitglieder meiner Familie haben sich testen lassen. Nicht alle haben Symptome. Mein Onkel ließ sich erst dieses Jahr testen. Seine ersten beiden Befunde waren negativ. Erst beim dritten Befund heißt es: „Neutrale Variante identifiziert (D313Y). Das Vorliegen eines Morbus Fabry ist somit ausgeschlossen“!??? Das kann doch nicht wahr sein!

Ich wünsche mir, dass die Testung auf D313Y und andere Mutationen mit aller Sorgfalt ausgewertet werden. Denn nur so kann die Ärzte-Odyssee derer die erkrankt sind beendet werden und sie können durch die Therapie eine Verbesserung ihrer Symptome erfahren und das Fortschreiten der Erkrankung kann verhindert werden.

Liebe Ärzte und Wissenschaftler, lasst uns nicht einfach so hinten runterfallen, sondern forscht weiter, um die noch nicht geklärten Mechanismen von M. Fabry zu klären.

HL“

Leserbrief zur Stammbaum-Analyse

„Liebe Natascha und lieber Berthold,

vielen lieben Dank für den wieder sehr interessanten Newsletter.

Die Themen Sozialrecht, Soziales und Vorstellung des IFaZ Münster haben mir sehr gut gefallen. Die Patientengeschichte liest sich wie die Geschichte meines Sohnes und ich fand es gut, dass diesmal ein Jugendlicher zu Wort kam.

Das MFSH-Projekt eines landesweiten Fabryregisters finde ich enorm wichtig und sehr zielführend, wenn es um weitere Studien geht. Da ich an der Frauenstudie teilgenommen habe, werde ich auch dieses Projekt unterstützen und mich registrieren lassen.

Ich wurde zweimal mit Astrazenica gegen Corona geimpft, es gab keinerlei Nebenwirkungen. Einzig der Arm war an der Einstichstelle drei Tage lang rot, heiß und geschwollen, mit langer Kühlung hatte ich das aber schnell im Griff. An Corona selbst war ich bisher nicht erkrankt.

Die Stammbaumanalyse ist ein sehr heikles Thema. Natürlich möchte man gerne wissen, von wem man den Fabry geerbt hat und wer noch alles in der Familie betroffen sein könnte. Bei mir habe ich es nicht rausfinden können. Meine Großeltern und Eltern sind verstorben. Weder Großeltern noch meine Eltern hatten fabry-typische Symptome. Von meinen 4 Geschwistern hat sich nur eine Schwester testen lassen und sie war negativ. Ein Bruder war schon vor der Diagnose an Hepatitis B verstorben. Das ließe darauf schließen, dass ich es von meiner Mutter habe, doch lässt sich auch nicht ausschließen, dass ich einen anderen Erzeuger habe (Familiengeschichte). Meine beiden anderen Geschwister (66 Jahre weiblich und 52 Jahre männlich) haben bisher keine Fabry-Symptome entwickelt und haben sich auch nicht testen lassen. Die Familie war schon sehr früh zerstritten. Ich kenne die Namen meiner Cousinen nicht und wüsste auch nicht, wo ich anfangen könnte zu suchen oder ob ich das denn überhaupt wollte. Denn aus vielen Gesprächen mit anderen Patienten weiß ich, dass viele Menschen nicht wissen wollen, ob sie Fabry haben und es als Zumutung empfinden, damit konfrontiert zu werden. Da spielen Ängste, Ablehnung der Familienmitglieder (Patienten) und vieles mehr eine Rolle.

Klar sind andere froh endlich zu wissen, unter was sie jahrelang leiden und dass sie therapiert werden können. Doch wie gehen wir mit den Menschen um, die es gar nicht wissen wollen und vielleicht recht böse werden können, wenn man sie damit konfrontiert. Hat man das Recht, jemanden darauf aufmerksam zu machen, dass er eventuell an einer seltenen Erkrankung leiden könnte oder ist da nicht eher Vorsicht geboten? Mich würde interessieren, wie es in anderen Familien aussieht, wie dort mit dem Thema umgegangen wurde oder wird. Könnt ihr in einem weiteren Newsletter darüber zu berichten? Ich glaube, da ist noch viel Diskussionsbedarf.

Nach vielem Jahren Erfahrung mit MF habe ich meinen Weg gefunden. Für mich ist es besser mich nicht mehr als nötig damit zu beschäftigen, daher sind die Stammtische nichts für mich. Für andere oder auch neue Patienten trotzdem eine gute Sache. Natürlich komme ich immer zu den Mitgliederversammlungen und auch gern zum Familientreffen, auch unterstütze ich eure Arbeit als SHG, wenn es mir möglich ist, weil ich diese Arbeit sehr wichtig finde.

Mit ganz lieben Grüßen

GB“

Allgemeiner Leserbrief

Hallo Natascha,

wenn möglich, möchte ich dich um 5 weitere Exemplare des Newsletters bitten, die ich gerne an meine niedergelassenen Ärzte verteilen möchte.

Ich finde ihn und das Interview mit dem Jungen sehr bewegend, wenn das noch jemand kalt lässt, verstehe ich es auch nicht.

Liebe Grüße

M

Leserbrief zur Corona-Schutzimpfung

Hallo zusammen,

erst einmal ein dickes Lob an den aktuellen Newsletter! Der gefällt mir sehr gut. Danke für Euer Engagement!

Ich wollte von meiner Impferfahrung berichten. Meine erste Impfung war die von Astrazeneca und meine zweite (letzte Woche) war mit Moderna.

Bei beiden Impfungen hatte ich circa 12-24 Stunden später das Gefühl krank zu sein. Ich bekam die typischen Fabry-Schmerzen in den Händen und die verstärkte Abgeschlagenheit sowie Unwohlsein und Schwindelgefühle. Mit Ibo und Novalgin habe ich es in den Griff bekommen. Am zweiten Tag fühlte ich mich noch etwas schlapp habe dann im Homeoffice gearbeitet. Anschließend war alles wieder normal.

Viele Grüße aus Köln,

MK

Kritik und Lob helfen uns, den Newsletter für Euch interessant zu halten. Meldet euch einfach unter:

info@fabry-shg.de

Auch Vorschläge für unsere TOP-THEMA-Rubrik sind Willkommen! Hier sollen Zusammenhänge erklärt werden, die Ihr schon immer wissen wolltet und nie ausführlich erklärt bekommen oder ganz verstanden habt.

MFSH-AKTIVITÄTEN

Stammtischtreffen in Hamburg und dem Saarland!

- zwei weitere Gelegenheiten zum Austausch mit anderen Fabry-Patienten

Nachdem Gießen im Juni den Anfang für dieses Jahr gemacht hat, wollen wir nun nach der Urlaubszeit mit unseren Stammtischtreffen weitermachen, um wieder die Möglichkeit zu bieten, sich mit anderen Fabry-Patienten auszutauschen. Natürlich unter der Berücksichtigung der lokalen Corona-Maßnahmen

Der Himmel meinte es gut, als wir uns in Gießen getroffen haben. Wie auch an den vergangenen Stammtischtreffen in den letzten Jahren hatten wir uns dafür einen Samstagnachmittag ausgesucht und uns im ehemaligen Kloster Schifferberg, das nun ein Restaurant mit Freizeitgelände etwas außerhalb von Gießen ist, getroffen. Neben Patienten und Angehörigen war auch Karsten Hofmann, der Fabry-Lotse des Gießener Fabry -Zentrum mit von der Partie.

Da wir in diesem Jahr unsere Mitgliederversammlung virtuell im Internet abgehalten hatten, war es eine willkommene Gelegenheit, nochmal alte Bekannte wiederzusehen. Darüber hinaus hatten aber auch einige Fabry -Patienten, die bis jetzt noch keinen Kontakt zur MFSH hatten, die Gelegenheit genutzt, unsere Selbsthilfegruppe und andere Patienten zu treffen.

Zunächst haben wir es uns bei Kuchen und Getränken im Biergarten gut gehen lassen, um dann ins Restaurant zu wechseln und den Abend ausklingen zu lassen.

Im September in Hamburg

Das nächste Stammtischtreffen wird am 11. September in Hamburg stattfinden. Dazu haben wir uns das Restaurant Marinehof in der Admiralitätstraße 77 ausgesucht. Es liegt in der Nähe des S-Bahnhofs Stadthausbrücke und ist mit den S-Bahnen 1 und 3 zu erreichen. Wir haben einen Tisch ab 15 Uhr reserviert. Wenn es das Wetter zu lässt, werden wir uns nach Möglichkeit wieder draußen setzen.

Um einen genügend großen Tisch zu reservieren, werden wir ein paar Tage vorher dem Restaurant noch die genaue Personenzahl durchgeben. Daher bitten wir alle, die kommen wollen, sich kurz bei uns zu melden unter info@fabry-shg.de oder 02473 — 9376 488 bzw 0176 — 6097 3408.

Stammtisch Hamburg

Datum: **11. September 2021**

Uhrzeit: **ab 15 Uhr**

Ort: **Restaurant Marinehof**
Admiralitätstraße 77
20459 Hamburg

Im Oktober im Saarland

Für das Saarland war es nicht ganz so einfach, den richtigen Ort zu finden, jetzt haben wir uns auf Empfehlung eines neuen Mitgliedes für ein sehr schönen Platz in Spiesen-Elversberg entschieden. Auch hier treffen wir uns schon zu Kaffee & Kuchen und lassen im Anschluss den Abend im Restaurant beim gemeinsamen Essen ausklingen.

Wegen der Tischreservierung bitten wir auch hier um kurze Anmeldung unter info@fabry-shg.de oder 02473 — 9376 488 bzw 0176 — 6097 3408.

Übrigens: Ab 3 Anmeldungen finden die Stammtische statt! Wer sich einen Stammtisch in seiner Nähe wünscht, kann sich gerne melden.

Stammtisch Saarland

Datum: **30. Oktober 2021**

Uhrzeit: **ab 15 Uhr**

Ort: **CFK –FreizeitCentrum**
Zum Nassenwald 1
66583 Spiesen - Elversberg

Frauen-Workshop in Leipzig vom 09.-10. Oktober in Leipzig

Der nächste Frauen-Workshop findet in Leipzig, also vor Ort statt! Interessante Vorträge füllen das Programm. Und endlich kann man sich wieder entspannt in persönlichen Gesprächen austauschen !

Auf unserer Homepage findet ihr unter „Aktuelles" das Programm und alle weiteren Informationen. Über einen Link geht es zur Anmeldung.

Ansonsten geht es auch direkt über die Agentur „Die Eventstürmer", Tel.: 03491—408 66 93 oder office@die-eventstuermer.de

Die Plätze sind begrenzt, also meldet euch schnell an. Reisekosten sowie eine Übernachtung im Veranstaltungshotel werden übernommen! Ich freue mich auf Euch! Natascha

Wichtig: Sanofi-Genzyme behält sich vor, den Workshop als digitale Veranstaltung via ZOOM am 09.10.21 stattfinden zu lassen, sollte es die Entwicklung der pandemischen Situation erfordern

BRAIN DAY der Ruhr-Universität Bochum am 29. September

- u.a. mit einem Vortrag zum Thema „Schmerz"

Unter dem Motto „Von der Grundlagenforschung zur Therapie" veranstaltet der Sonderforschungsbereich (SFB) 874 an der Ruhr-Universität Bochum zum zehnten Mal den BRAIN DAY. Wegen der aktuellen Lage findet er in diesem Jahr als rein virtuelle Veranstaltung im Internet statt. Von 13:30 Uhr bis 17:30 Uhr gibt es ein vielfältiges Programm. So wird auch ein Vortrag gezeigt, wie die Kenntnisse der Schmerzmechanismen zur besseren Schmerztherapie beitragen können.

Für die Konferenz wird die Plattform „Zoom" benutzt. Benötiget wird nichts Weiteres als ein internetfähiges Gerät mit Kamera und Mikrofon/Lautsprechern wie Computer, Laptop, Tablet oder Smartphone.

Interessenten melden sich bitte bis zum 22. September 2021 an unter:

sfb874-pr@rub.de

oder

0234 / 32 — 26 675

Dabei bitte Vornamen, Nachnamen, ggf. Organisation sowie Ihre E-Mail-Adresse nennen.

Der persönliche Zugangslink wird dann in der Woche des BRAIN DAYS per E-Mail zugeschickt.

Alle Details sowie das vollständige Programm gibt es unter:

www.sfb874.ruhr-uni-bochum.de/brain-day-page/

PORTRÄT FABRY-ZENTRUM

Das Kompetenzzentrum für Morbus Fabry der Uniklinik Köln

- Weiteres Zentrum im Westen Deutschlands

Das Kompetenzzentrum für Morbus Fabry in der Kölner Uniklinik ist wie die meisten Fabry Zentren in Deutschland in der Nephrologie angesiedelt. Es wurde von Prof. Christine Kurschat 2007 gegründet und wird bis heute von ihr geleitet. Sie war von Düsseldorf nach Köln gewechselt und hatte sich mit ihrem damaligen Chef gemeinsam entschieden, auch Seltene Erkrankungen (SE) zu betreuen. So hat sich gleich 2007 der erste Fabry Patient gemeldet.

Für sie ist MF eine extrem spannende Erkrankung. „Mich hat beeindruckt, was für eine vielfältige Erkrankung MF ist, also was man hier alles berücksichtigen muss, und wie gut sich die Patienten mit ihrer Erkrankung auskennen. Hier ist es meist so, dass man auf Augenhöhe mit den Patienten über die Erkrankung sprechen kann. Das fand ich damals wirklich faszinierend und daraus hat sich alles entwickelt", erklärt Prof. Kurschat rückblickend. „Auch, dass es damals schon Therapiemöglichkeiten gab, war natürlich spannend." Damals ging sie aktiv in die anderen Abteilungen und suchte nach weiteren Fachärzten, die sich mit diesen seltenen Erkrankungen befassen wollten. So ist ein stabiles Team entstanden. Diese Struktur verändere sich zwar im Laufe der Jahre immer mal wieder ein wenig, sie selbst bleibe aber die Kontinuität, fügt sie hinzu.

Anfangs nur Fabry-Zentrum, folgten sie der politischen Empfehlung, Zentren für SE zu gründen. So gehört Prof. Kurschat von Anfang an zu dem Gremium, dass das Zentrum für SE (ZSEK) in Köln koordiniert. Hier zählen auch andere SE dazu.

Das Zentrum ist nach und nach gewachsen. Derzeit werden 120 Patienten, Erwachsene und auch Kinder, betreut. Die Tendenz ist steigend. Hierbei ist es so, dass sie selbst neue Patienten entdecken, aber es kommen auch Patienten, bei denen bereits andere Familienmitglieder in anderen Teilen Deutschlands diagnostiziert wurden. Sie habe sogar mehrere Patienten, die durch Eigenrecherche im Internet auf MF gekommen seien. „Es ist gut, dass man im Internet zwischenzeitlich wirklich viele Informationen über MF finden kann", betont sie, „Wir machen dann die Diagnostik und Aufarbeitung", beschreibt sie die Vorgehensweise.

Für die Check-Up´s muss man in der Regel einen ambulanten Tag aufwenden. Er fängt mit einem Gespräch an. Neben einer Blutentnahme werden die drei großen Disziplinen Nephrologie, Kardiologie und Neurologie durchlaufen. Die Termine werden von einem Servicecenter organisiert und den Patienten schriftlich mitgeteilt. Die Planung lässt in der Regel eine weitere Un-

Steckbrief Fabryzentrum

Klinik	Uniklinik Köln Kerpener Straße 62 50937 Köln
Zentrum	Kompetenzzentrum für Morbus Fabry der Uniklinik Köln 0221 / 478 - 4480, - 4411 oder - 3439 christine.kurschat@uk-koeln.de
Homepage	https://nephrologie.uk-koeln.de/erkrankungen-therapien/seltene-und-erbliche-nierenerkrankungen/morbus-fabry/
Leitung	Prof. Dr. med. Christine Kurschat
Fabryzentrum seit	2007
Patientenanzahl	120
Team vor Ort	6 Ärzte
Andere seltene Erkrankungen	Ja, über ZSEK
Studien im Zentrum	Ja
Forschung im Zentrum	Ja
Patiententreffen	Nein

tersuchung zu, sollten bei dem Patienten spezielle Probleme bestehen. Schädel- und Herz-MRT werden bei neuen Patienten immer mit gesonderten Terminen gemacht. Im Verlauf kann ein Schädel-MRT auch vom niedergelassenen Radiologen mitgebracht werden, die Herz-MRT´s werden fast immer bei in der Uniklinik direkt gemacht. Die Fabry-Patienten sind überwiegend in Heimtherapie und sehr zufrieden und erleichtert, dass es diese Form der Behandlung gibt.

In der Coronazeit waren die Ambulanzen zeitweise komplett geschlossen. Es sei aber alles wieder gut angelaufen. Zusätzlich ist eine Videosprechstunde möglich. „Manche Probleme lassen sich jedoch im persönlichen Gespräch vor Ort einfacher besprechen," findet sie. Wenn sich neben den Check-Up´s Fragen auftun, ist sie immer per Mail zu erreichen und antwortet schnellstmöglich. Auch diese Kontakte sind ihr sehr wichtig.

Sehr gerne nehme sie an Studien teil oder organisiere diese auch mit. Zuletzt gemeinsam mit Prof. Eva Brand aus Münster bezüglich der Sicherheit und Wirksamkeit von Migalastat im 2-Jahresverlauf. In dieser Zusammenarbeit gab es schon mehrere Studien, die sehr gut publiziert wurden. „Das macht immer sehr viel Spaß", strahlt sie. Sie waren bei der „Proof"-Studie dabei und sind auch bei „Follow me" von Amicus beteiligt. Diese Zusammenarbeit der Fabry-Zentren funktioniere seit mindestens sechs bis sieben Jahren wirklich sehr gut und die Ergebnisse seien sehr hilfreich, erklärt sie zufrieden.

Köln hat ein sehr großes nephrologisches Forschungslabor. Zu Beginn ihrer Arbeit 2007 in Köln war sie noch voll in der Forschung tätig und hatte nicht so viele klinische Aufgaben wie heute. Damals gab es sehr schnell auch Doktoranden, die an Fabry arbeiteten. Bis heute gibt es grundlagenwissenschaftliche Projekte die auch publiziert werden. Das Forschungslabor ist u.a. auf bestimmte Zellen der Nieren, die Podozyten, spezialisiert. Diese Zellen speichern in den Zellen von Fabry-Patienten besonders viel Material. Zuletzt konnten sie aus dem Urin der Fabry Patienten Zellen gewinnen. Anhand dieser Zellen können weitere biochemische Untersuchungen durchgeführt werden. Beispielsweise kann die Fabry-Mutation nachgewiesenen werden oder wie die verschiedene Eiweißausstattung der Zellen ist. „Alles sehr spannend!" beschreibt sie diese Arbeit.

Bisher gab es noch keine Patiententreffen, außer einem gemeinsamen Treffen mit Prof. Brand aus Münster. „Das war eine sehr schöne Veranstaltung," erinnert sie sich. „Bei diesen Treffen hat man die Zeit und Muße, sich unabhängig von der Klinik auszutauschen. Das ist wirklich sehr wertvoll." Wenn Corona das wieder zulasse, möchte auch sie sich auch mit diesem Thema beschäftigen.

Ein weiteres wichtiges Thema ist das Lotsenprojekt (s.a. Beitrag auf der nächsten Seite). In Köln gibt es seit einem knappen Jahr die Fabry-Lotsin Frau Biemer, die sehr nett und hilfreich ist. Diese habe noch Kapazitäten frei, wer also Unterstützung bei dem ein oder anderen Thema bräuchte, kann sich sehr gerne an sie wenden. Gerade bei Antragsstellungen ist sie eine große Hilfe.

„SE sind nun mal selten und brauchen noch mehr Aufmerksamkeit.

Prof. Dr. Christine Kurschat

Für Patienten ist es oft schwierig, überhaupt herauszufinden, welche Krankheit sie genau haben. Hierfür haben wir im Zentrum für SE sogar eine zusätzliche Lotsin, die sich speziell mit diesen Patienten beschäftigt, sich ihre Befunde ansieht und überlegt, wie und in welche Fachdisziplin weitergeleitet werden kann. Auch wenn wir in eine andere Klinik überweisen, ist das eine tolle Sache. Hier muss insgesamt, gerade für SE, noch mehr getan werden." erklärt Prof. Kurschat zum Abschluss und betont: „Es war wichtig, dass die Politik nicht nur bei Kliniken, sondern auch bei Firmen entsprechende Anreize geschaffen hat, sich mit SE zu beschäftigen und weiter zu forschen. Daher gibt es immer neue Medikamente, durch die es den Patienten sehr viel besser geht!"

Zu dem interdisziplinären Team gehören neben Prof. Christine Kurschat:

Prof. Lehmann (Neurologie)

Prof. Halbach (Kardiologie)

Prof. Heindl (Augenklinik)

PD Dr. Lang-Roth (HNO)

Dr. Tailan (Pädiatrie)

Aktuelles zum Projekt Fabry-Lotse

Die Fabry-Lotsen Ausra Biemer und Karsten Hofmann sind nun schon seit mehr als einem halben Jahr in den Pilotregionen aktiv. Sie unterstützen Patienten der Fabry-Zentren von Prof. Christine Kurschat (Uniklinik Köln) und Dr. Christina Lampe (Uniklinik Gießen/ Marburg) in den Regionen südliches NRW, Rheinland-Pfalz und Hessen. Bislang sind 27 Patienten aus diesen beiden Zentren in das Projekt eingeschlossen worden. Die beiden Lotsen gehen sehr individuell auf die Bedürfnisse der Patienten ein. In ausführlichen Erstgesprächen, die in der Regel im häuslichen Umfeld der Patienten geführten werden, wird die individuelle Situation besprochen. Aus dem Unterstützungsbedarf der Patienten werden individuelle Ziele für die Zusammenarbeit abgeleitet. Häufig geht es um Unterstützung bei Antragstellungen, die Koordination der ärztlichen Versorgung und die Vermittlung von Kontakten im Rahmen der gesundheitlichen Versorgung oder sozialrechtlichen Fragestellungen. Dabei haben die Lotsen auch immer ein offenes Ohr für persönliche Anliegen. Insgesamt dienen die Fabry-Lotsen als Bindeglied zwischen den Patienten und den Fabry-Zentren und stehen als erster Ansprechpartner für alle Versorgungsfragen zur Verfügung. Wenn sie etwas selbst nicht wissen, wissen sie, wo Sie es erfahren können.

Das Logo des Fabry-Lotsen-Projekts

Im Rahmen von freiwilligen Befragungen können die Patienten außerdem wichtige Daten liefern, um Erkenntnisse zu dem Nutzen der neuen Funktion Fabry-Lotsen zu erlangen. Denn das Ziel ist es, Lotsen im Bereich der lysosomalen Erkrankungen dauerhaft zu etablieren. Bislang sind die Rückmeldungen aller Beteiligten sehr positiv, wie wir als MFSH aus persönlichen Gesprächen mit allen Beteiligten erfahren haben. Entsprechend hoffen wir, dass eine Fortführung des Projekts im nächsten Jahr realisiert werden kann. Hier sind die ersten Schritte bereits getan worden, es bleibt aber noch einiges zu tun.

Wer in den Zentren in Köln oder Gießen/Marburg in Behandlung ist, kann gerne die Unterstützungsleistungen der Fabry-Lotsen in Anspruch nehmen. Sie freuen sich auf euren Anruf oder Mail.

Die Fabry-Lotsen

Fabry-Zentrum Köln (Kurschat)

Ausra Biemer
a.biemer@dmmp-kg.de
0159 — 0129 1198

Fabry-Zentrum Gießen (Lampe):

Karsten Hofmann
k.hofmann@dmmp-kg.de
0176 — 5766 1651

Soziales

Das elektronische Rezept für Medikamente

Die Digitalisierung macht auch im Gesundheitswesen Fortschritte. Die elektronische Gesundheitskarte gibt es schon. Als nächstes kommt das E-Rezept und dann soll die elektronische Patientenakte kommen. Heute geht es um das E-Rezept.

Das elektronische Rezept, kurz E-Rezept, ist die digitale Version des herkömmlichen Papierrezeptes. Künftig erhaltet ihr die Verordnung als QR-Code auf die E-Rezept-App. Die Arztpraxis stellt die Verordnung als digitale Version aus, die ihr auf dem Smartphone, Tablet oder Computer erhaltet – wahlweise per App, SMS, oder E-Mail. Wie das Papierrezept, kann das E-Rezept in allen Apotheken, Versandapotheken und Online-Apotheken eingelöst werden.

Welche Vorteile soll das E-Rezept bringen?

Mit Hilfe einer entsprechenden App, lässt sich die Verordnung direkt an die Apotheke eurer Wahl übermitteln. Was nicht auf Lager ist, kann die Apotheke sofort bestellen und das erspart Zeit und Wege.

Folgerezepte können direkt übermittelt werden, ohne dass ihr in die Praxis müsst

Vielerorts gibt es Videosprechstunden. Das E-Rezept ist dazu eine nützliche Erweiterung und das spart ebenfalls Zeit und Wege

E-Rezepte vermeiden zeitraubende Rückfragen, Missverständnisse und Fehler, weil die Verschreibung immer leserlich ist.

Für Apotheken und Krankenkassen werden Versand, Bestellungen und Abrechnung schneller und einfacher

E- Rezepte sparen Hunderte Millionen Papierzettel und das verringert den Papierverbrauch.

Wer kein Smartphone besitzt, bekommt das E-Rezept in Papierform. Jedes verordnete Medikament ist dort als QR-Code dargestellt und kann in allen Apotheken eingelöst werden.

Wie soll das E-Rezept umgesetzt werden?

Zurzeit läuft noch bis 31.12.21 eine Testphase. Diese hat in Berlin – Brandenburg begonnen. Bis Jahresende soll es das E-Rezept überall geben. Bis dahin gilt zum E-Rezept auch noch das Papierrezept. Ab 01.01.2022 gilt nur noch das E-Rezept. Man benötigt dazu am besten ein Smartphone. Bei PC und Tablet ist es zurzeit etwas umständlicher. Auf dem Smartphone lädt man sich die App „Das E-Rezept" herunter. Mit dieser App auf dem Smartphone kann man E-Rezept direkt bei der Apotheke seiner Wahl einlösen oder bestellen. Man kann über die App auch einen Botendienst veranlassen. Diese App hat die Firma Gematik (Gesellschaft für Telematikanwendungen der Gesundheitskarte mbH) im Auftrag des Gesundheitsministerium entwickelt und soll allen Sicherheitsstandards entsprechen.

In der Startphase gibt es das E-Rezept nur für verschreibungspflichtige Medikamente. Als nächster Schritt soll das E-Rezept für Heil- und Hilfsmittel sowie Privatrezepte erweitert werden.

Weitere Informationen findet ihr auf folgender Internetseite:

www.das-e-rezept-fuer-deutschland.de/fragen-antworten

Ich hoffe, dass der Start des E-Rezeptes reibungslos erfolgt. Über Neuerungen und Veränderungen im digitalen Bereich des Gesundheitswesens, werde ich euch auf dem Laufenden halten.

Euer Dieter

Für Rückfragen oder für Themenwünsche stehe ich gerne unter 0174 — 989 5947 oder d.landgraf@fabry-shg.de zur Verfügung.

Euer Dieter

MEINE FABRY-GESCHICHTE

Lange Suche, verschiedene Diagnosen

- Multiple Sklerose oder vaskuläre Demenz, dann Fabry — oder doch nicht?

Mooney J. ist 45 Jahre alt und lebt mit ihrem Mann und ihren Söhnen in der Nähe von Cottbus. Ihr großer Halt ist die Familie, mit der sie gemeinsam viel unternehmen. Ihre Arbeit macht sie gerne und ist froh, dies auch noch zu können. Lesen ist ihr großes Hobby. Ihr langer Weg zur Diagnose hatte viele Tiefen, die sie immer mehr zweifeln ließen. Mit Therapiebeginn kam die Erleichterung. Warum es nach der Fabry Diagnose noch über drei Jahre bis zum Therapiestart dauerte, erzählt sie uns hier.

Seit wieviel Jahren weißt du, dass du MF hast?

Die Diagnose bekam ich im Januar 2017, also seit viereinhalb Jahren.

Wie lange warst du auf der Suche nach der richtigen Diagnose oder entstand diese eher zufällig?

Ungefähr 15 Jahre. Immer wieder habe ich versucht, eine Ursache für meine Probleme zu finden. Da aber immer nichts dabei rauskam, habe ich es auch phasenweise schleifen lassen. Man hat dann einfach nicht die Kraft, ständig dranzubleiben. Vor allen Dingen, weil man ja nicht so ernst genommen wird und keiner sehen kann, wie es einem geht.

Wie hast du gemerkt, dass da etwas nicht in Ordnung ist?

Als Kind hatte ich immer diese Wachstumsschmerzen – zumindest wurde das immer so genannt. Ich habe mir von meinem Sohn einmal beschreiben lassen, wie seine Schmerzen sind, wenn er wächst und kann heute sagen, das ist tatsächlich etwas anderes. Aber das konnte man ja nicht wissen. Auch wenn es besonders warm oder auch richtig kalt war, ging es mir nie gut. Einfach die Temperaturunterschiede waren immer schwierig. Später habe ich natürlich auch einiges ausprobiert, wie Sauna, aber da konnte ich nie Spaß dran haben. Vor allen Dingen, wenn andere sich dort trafen, konnte ich da nie mitmachen. Ich habe diese Brennschmerzen an den Füßen, die sich anfühlen, als stünde man in einem Bottich mit heißem Wasser.

Der Unterschied zu anderen ist mir erst so Mitte 20 aufgefallen. Ich war immer sehr erschöpft und Infekt anfällig, dazu kam Migräne mit bis zu 10 Anfälle im Monat. Nach dem 30. Lebensjahr kam die Vergesslichkeit dazu – und da habe ich wirklich Angst bekommen. Ich war vorher in der Altenpflege tätig und hatte mit viel Demenz zu tun. Als mir meine Vergesslichkeit bewusst wurde, machte das auch depressiv. Ich musste psychiatrische Hilfe in Anspruch nehmen. Auf diesem Weg bin ich an meine heutige Neurologin geraten, die sich wirklich viel gekümmert und sich meiner Probleme angenommen hat. Mit 27 hatte ich eine TIA und habe seitdem Probleme mit der linken Körperhälfte. Hier ist eine Fußheber-Schwäche zurückgeblieben. Dadurch passierte es öfter, dass ich die Treppen hoch fiel.

Wie war dein Weg zur Diagnose?

Schwierig, erst die Neurologin beschäftigte sich wirklich damit und wies mich in eine Klinik ein. Dort entstand die erste Arbeitsdiagnose MS (Multiple Sklerose). Das Nervenwasser bestätigte aber nicht die MS. Im Kopf-MRT wurden dafür diese Läsionen auffällig. Die konnte der Arzt nicht erklären und meinte, es sei eine vaskuläre Demenz. Ab da hatte ich wirklich große Angst, dass ich mich selbst vergesse. Ich konnte mich damit nicht abfinden und die Neurologin blieb auch dran, aber alles verlief im Sand. Es gab nie eine richtige Diagnose und dadurch war ich einfach unzufrieden. Ich kannte meine Schwächen und Beschwerden, Hilfe war aber nicht in Sicht. Alle Schmerzmittel halfen nicht, sondern verursachten zusätzliche Nebenwirkungen, die nicht zu tolerieren waren. Von Pregabalin habe ich wirklich Kontinenz-Probleme bekommen. Das brauchte auch nach dem Absetzen sehr lange, bis es wieder gut war. Die Neurologin ließ wirklich nichts aus, um die Schmerzen zu bekämpfen, auch Anti-Depressiva. Vieles lief erst gut, aber nach kurzer Zeit verlor sich die Wirkung, anderes vertrug sich nicht mit den Migränemedikamenten. Es war ein ständiges Probieren und der Körper war, glaube ich, komplett durcheinander. Irgendwann kam sie mit einer weiteren Idee für einen Test mit einer Trockenblutprobe. Das ging nach Wien, dauerte einige Wochen und das Ergebnis war Morbus

Fabry, Mutation D313Y. Aber gleichzeitig stand auf dem Befund, dass diese Mutation eigentlich nichts machen würde. Die Neurologin konnte das nicht verstehen, denn sie meinte, sie sehe doch, dass das etwas macht. Sie vermittelte den Kontakt nach Berlin ins Virchow Klinikum. Dort wurde ich gründlich untersucht und hatte auch davor schon ein paar Gespräche mit der Ärztin. Sie hörte sich genau an, was mir große Probleme macht und mein Leben einschränkt. Aber am Ende meinte sie, dass es für eine Behandlung nicht reiche.

War die TIA richtig diagnostiziert?

Ja, damals war ich in der Klinik und nach einer Woche hieß es, dass ich außer diesen Läsionen nichts hätte, ich sei gesund. Damals war das auch schon ein Schock. In Berlin sah man auch den Fortschritt der Läsionen. Ich habe ja auch gemerkt, dass sich in meinem Kopf etwas abspielt und ich immer größere Einbußen bei der Konzentration habe, aber vor allen Dingen bei dem Gedächtnis. Das waren Schwierigkeiten, von denen ich überzeugt war, dass man diese nicht übersehen kann. Denn diese Symptome/Läsionen ließen sich ja richtig nachweisen, nicht so wie das Schmerzempfinden.

Was löste dieser Klinikaufenthalt aus?

Das war wirklich sehr schwer. Ich war davon überzeugt, dass mir niemand helfen will. Ich konnte gar nichts mehr machen. Das vorherrschende Gefühl war einfach, dass mir niemand glaubt. Mir war so bewusst, immer einem Arzt ausgeliefert zu sein - er sagt einem was geht und was nicht. Der Arzt entscheidet das. Ich war sehr depressiv. Es hat mehr als ein dreiviertel Jahr gedauert, bis mich mein Mann und auch die Neurologin zu einem nächsten Schritt bewegen konnten.

Ich versuchte mitzuwirken ohne Erfolg. Nicht umsonst sagt man, dass man etwas hat. Irgendetwas ist nicht so, wie es sein soll. Man spürt das ja auch. Wenn ich nichts hätte, müsste ich mich auch nicht darum sorgen. Alles was man hat, ist ja aus einer somatischen Erkrankung und keine psychosomatische Erscheinung.

Wie ging es weiter?

Die Neurologin wies mich in die Klinik in Dresden ein. Dort war ich 14 Tage stationär und wurde sehr gründlich untersucht. Hier stellte man noch eine verdickte Herzwand fest, die scheinbar ja auch symptomatisch für MF ist. Sie verursacht aber zumindest noch keine Probleme. Aber die Läsionen im Kopf ließen den Ärzten dort keine Ruhe. Sie waren sicher, dass dies auf keinen Fall normal bei einer 44 jährigen Frau sei. Sie starteten einen Verlauf und entschieden wirklich aufgrund der Symptome aus dem zentralen Nervensystem, dass ich behandelt werde. Dann kam noch Corona dazwischen und alles lag auf Eis. Auch diese Zeit war wieder richtig frustrierend. Statt im April wurde ich dann im August 2020 endlich zum ersten Mal therapiert.

Für welche Therapie hast du dich entschieden?

Ich bekomme Fabrazyme und kann mich tatsächlich über Fortschritte freuen! Meine Lebensqualität ist enorm gestiegen! Ob meine Vergesslichkeitsprobleme sich verbessert haben, kann ich noch gar nicht sagen. Aber ich habe einfach keine Schmerzen mehr. Das hat meine Lebensqualität enorm verbessert, ohne Ende! Das muss ich wirklich sagen. Endlich wieder schlafen können. Ich konnte so lange nicht mehr auf der linken Seite liegen, weil die einfach weh tat. Da war eigentlich nichts, aber sie tat einfach nur weh. Das kann ich jetzt seit einem viertel Jahr wieder richtig gut. Ich kann schlafen, das ist was richtig Tolles!

Was löste die Bestätigung in dir aus?

Ich war erleichtert, dass es für meine Schwierigkeiten, die ich hatte, einen Namen gibt. Die Bewertung des Labors hatte ich erst gar nicht wahrgenommen. Ich hatte wirklich auf Hilfe gehofft. Meine Neurologin hat mir den Befund mitgeteilt. Sie gab mir Aufklärungs-

Broschüren mit. Ich habe alles gelesen und mich in einigen Dingen genau wiedergefunden, bei anderen auch nicht. Sie teilte mir aber auch mit, dass in dem Befund steht, dass die Mutation nichts macht. Irgendwann googelt man auch nach der Mutation und findet alles dafür und alles dagegen. Am Ende stand ich da und wusste selbst nicht, wie ich das einordnen soll. Sehr belastend war auch die Frage, welchen Standpunkt wohl der Arzt, der mich behandeln soll, dazu haben würde? Trotzdem war es erleichternd zu wissen, es hat einen Namen und es ist nicht nur in meinem Kopf!

Das war das schwierige, man versucht mitzuwirken ohne Erfolg. Das ist so schwierig für den Patienten, nicht umsonst sagt man, dass man etwas hat. Irgendetwas ist nicht so, wie es sein soll. Man spürt das ja auch. Wenn ich nichts hätte, müsste ich mich auch nicht darum sorgen. Alles was man hat, ist ja aus einer somatischen Erkrankung und keine psychosomatische Erscheinung.

Hat die Diagnose dein Leben verändert?

Ja, man hat nicht mehr das schlechte Gewissen, dass man vieles nicht machen kann. Oder dass einfach die Kraft nicht reicht oder einfach ein schlechter Tag ist. Ich mache mir jetzt nicht mehr diesen Druck, weil ich weiß, dass es so ist. Ich kann damit jetzt umgehen und leben. Aber das hat gedauert.

Wurden durch dich weitere Familienmitglieder als MF Patienten erkannt?

Ja, meine Mutter. Sie ist diejenige die es mir vererbt hat und sich anfangs auch wirklich Vorwürfe gemacht hat. Sie ließ sich testen und bekam den gleichen Befund wie ich. Sie ist über 70 Jahre und hat bis heute keine Probleme bis auf einen Tinnitus, der sie echt nervt. Sie macht daher auch keine Therapie. Sie unterstützt mich aber sehr und ist mir eine wichtige Hilfe.

Mein jüngerer Sohn ist nicht betroffen. Leider will sich mein älterer Sohn nicht testen lassen, obwohl ich glaube, dass er betroffen sein könnte. Er hat ein paar Schwierigkeiten und eine Herzschwäche. Er ist volljährig und ich hoffe, dass er noch umdenkt.

Wie hat Deine Familie auf die Nachricht MF reagiert?

Hier haben alle gut regiert und wir haben einen tollen Zusammenhalt. Auch meiner Mutter konnte ich das schlechte Gewissen nehmen, denn sie kann ja nichts dafür.

Bist du in Heimtherapie?

Ja und das ist eine tolle Sache! Ich bekomme alle 14 Tage sehr netten Besuch und diese Möglichkeit erleichtert mir das Leben sehr. An diesem Tag kann ich von zu Hause aus arbeiten, das ist eine super Sache.

Hat MF auch eine positive Erkenntnis in dein Leben gebracht?

Ja, mein Mann ist mein Anker. Er hat mich über die ganze Zeit begleitet und hat mich immer wieder gestoßen, wenn ich mal nicht mehr wollte. Ich kann mich zu 110 % auf ihn verlassen. Das habe ich daraus gelernt.

Was würdest du anderen Patienten empfehlen?

Auf jeden Fall dran bleiben und sich nicht entmutigen lassen. Glücklicherweise haben wir die Möglichkeit, wenn der eine Arzt nicht so will, können wir den nächsten aufsuchen. Man traut sich halt nicht immer so. Ärzte sind ja doch immer wieder auch für mich etwas Erhabenes, sie stehen irgendwie doch auf einem Sockel. Und wer legt sich schon gerne mit einem Arzt an oder widerspricht ihm, wenn man selber keiner ist? Aber es lohnt sich, weiter zu suchen!

Außerdem habe ich gelernt, mich anzunehmen und nicht über die eigenen Grenzen zu laufen. Das wird so bestraft, nein - es wird doppelt bestraft. Sobald man diese Grenzen überschreitet, leidet man selbst deutlich mehr und die Familie auch noch mit. Ich konnte dann einfach etwas nicht mehr machen und alle mussten auf mich Rücksicht nehmen. Und das ist nicht schön. Dann lieber in den angemessenen Grenzen bewegen und sehen, hier funktioniere ich gut und hier überfordere ich mich nicht. Damit klappt alles viel besser.

Man darf nicht aufhören, über sich zu reden. Das ist es, was es so schwer macht, denn man spürt ja, der Gegenüber sitzt zweifelt daran, er glaubt mir nicht. Dadurch verstummen vermutlich auch viele, die dann einfach gar nichts mehr sagen. Sie finden sich mit ihrem Schicksal ab und bekommen dadurch nie eine Chance zur richtigen Hilfe.

Diese Rubrik lebt von euren Geschichten! Wir möchten in jedem Newsletter eine andere Geschichte vorstellen. Wenn Sie bereit zu einem Interview wären, melden Sie sich bei uns (0176 — 6097 3408 oder n.sippel@fabry-shg.de).

Studien

Umfrage für Jugendliche & ihre Familien

- für Jugendliche im Alter von 12 bis 15 Jahren

Die Agentur Adelphi Values untersucht für eine Pharmafirma die Auswirkungen von Morbus Fabry auf Familien. Dazu werden Jugendliche im Alter von 12 bis 15 Jahren und ihre Familien für eine Online-Umfrage gesucht. Für die Teilnahme an der Umfrage gibt es eine Aufwandsentschädigung.

Insbesondere geht es bei dieser Forschung darum, die Belastung für jugendliche Patienten mit Morbus Fabry aufgrund ihrer Fabry-Symptome, des Krankheitsmanagements und der aktuellen Behandlung. Diese sind bisher nicht untersucht worden. Darüber hinaus werden die Ansichten der Eltern bzw. Betreuer zu untersucht.

Die Umfrage besteht aus zwei Teilen, wobei ein Teil von den Jugendlichen (ggf. mit Unterstützung Ihrer Eltern oder Betreuer) und ein anderer Teil von Ihren Eltern bzw. Betreuern ausgefüllt werden muss. Das Ausfüllen der Umfrage wird bis zu 1 Stunde dauern.

Den Link zur Umfrage mit allen Details und einen eindeutigen Code für die Teilnahme gibt es unter:

jugend-umfrage@fabry-shg.de

Was bedeutet eigentlich … ?

Hemizygot

Hemizygot bedeutet, dass das Gen nur einmal in der Zelle auf einem Chromosom vorhanden ist und keine Kopie vorliegt. Es handelt sich um einen Mann. Das Gen, das bei Morbus Fabry mutiert ist, liegt auf den X-Chromosom und Männer haben — davon anders als bei anderen Chromosomen — nur eines davon. Das Gegenstück ist das Y-Chromosom. Das X-Chromosom wird an die Töchter weitervererbt; Söhne erben das Y-Chromosom. Daher sind alle Töchter eines Mannes mit Morbus Fabry auch betroffen, aber keiner seiner Söhne.

Heterozygot

Heterozygot bedeutet, dass das Erbgut einer Zelle zwei unterschiedliche Kopien eines bestimmten Gens auf den beiden Chromosomen aufweist, die das Gen enthalten. Es handelt sich um eine Frau. Frauen besitzen zwei X-Chromosomen. Ist die Frau an Morbus Fabry erkrankt, weist dann ein X-Chromosom ein mutiertes Gen auf und das andere ein gesundes. Diese Frau vererbt Morbus Fabry mit 50% Wahrscheinlichkeit an ihre Kinder.

Homozygot

Homozygot bedeutet, dass das Erbgut zwei gleiche Kopien eines bestimmten Gens auf den beiden Chromosomen aufweist, die das Gen enthalten. Es handelt sich um eine Frau. Das heißt bei Morbus Fabry sind es zwei gleiche Gene auf jedem X-Chromosom. Wenn beide Gene gesund sind ist alles in Ordnung, wenn beide Gene mutiert sind, hat die Frau Morbus Fabry. Diese Frau vererbt Morbus Fabry an alle Kinder. Dieser Fall ist aber sehr selten.

Eine Kur bei Morbus Fabry

- Erholung für Leib und Seele

In unserem letzten Newsletter hat der Rechtsanwalt Christian Wiedenmann von der MPS-Gesellschaft u.a. davon berichtet, dass auch Fabry Patienten Anspruch auf Kuren haben.

In dem persönlichen Gespräch war er begeistert, wie hilfreich und wohltuend diese Kuren für Patienten sein können. Man würde viel Kraft tanken, und oft sehr lange davon profitieren können. Daher zahlen dies auch Krankenkassen oder Rentenversicherer.

Um die „passende" Reha-Klinik zu finden ist das Portal **Rehaklinik.de** zu empfehlen. Hier könnt ihr sogar unter unterschiedlichen Kriterien suchen, wie Kliniksuche mit ICD-10 Code oder Wunschklinik. Schaut einmal rein, das ist eine tolle Sache!

Was bedeutet der ICD-10 Code?

Er steht für „International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems", oder ins Deutsche übersetzt und etwas vereinfacht: Internationale Klassifikation der Krankheiten. Diese Klassifikation wird von der WHO, der Weltgesundheitsorganisation, herausgegeben. Die 10 steht für die zehnte Revision. Bei uns ist es das **Anderson Fabry Syndrom** oder **Morbus Fabry Syndrom** und der Code lautet: E75.2

Wer hat Erfahrungen mit Kuren ?

Bisher kennen wir keine Fabry-Patienten, die schon Kuren in Anspruch genommen haben. Daher würden wir uns freuen, wenn Ihr uns eure Erfahrungen mitteilt. Diese könnten wir wiederum bei Anfragen weitergeben.

Ihr könnt uns wie immer erreichen unter info@fabry-shg.de oder 02473 — 9376 488 bzw 0176 — 6097 3408..

D313Y & A143T: Fabry-Mutationen bleiben im Fokus!

- Umfrage weiter offen

Die Diskussionen um die klinische Relevanz dieser Mutationen geht weiter. Inzwischen haben wir weitere Schritte eingeleitet. Hier erklären wir, warum wir dies getan haben.

Wie wir bereits in der letzten Ausgabe berichtet haben, gibt es in der Fachwelt eine Diskussion über die Auswirkung der Fabry-Mutationen D313Y und A143T auf die Gesundheit der Patienten, die diese Mutation tragen. Teilweise wird bezweifelt, dass diese Mutationen Morbus Fabry auslösen.

Wie wir von Patienten und Ärzten erfahren haben, sind im vergangenen Jahr sind zumindest einige Labore teilweise dazu übergegangen, diese Mutationen nicht mehr in den Laborbefunden als Morbus Fabry zu bewerten. Erst auf explizite Nachfrage nach diesen Mutationen bekommt man die Varianten bestätigt, jedoch mit dem Vermerk, dass es kein Morbus Fabry wäre.

Beschwerde an Centogene

Wir haben diese Vorgehensweise inzwischen in einem Gespräch mit dem telefonischen Kundenservice des Labors Centogene in Rostock bestätigt bekommen. Wir hatten bereits vorher schriftliche Kontakt zu einem leitenden Mitarbeiter der Firma aufgenommen und unseren Standpunkt dargelegt. Nun haben wir uns entschlossen in einen weiteren Schreiben über diese Vorgehensweise zu beschweren.

Wir halten es ethisch nicht vertretbar, Patienten und deren Ärzten ihre Mutation nicht mitzuteilen. Allein der behandelnde Arzt kann durch weitere Untersuchungen des Patienten beurteilen, ob Fabry-Symptome vorhanden sind und ggf. eine Therapie einleiten. Wir kennen durch unsere Arbeit Patienten mit genau diesen Mutationen, die sehr deutlich von einer Therapie profitieren.

Wir haben Centogene dringend gebeten, diese Mutationen wieder als Variante mit unklarer klinischer Signifikanz einzustufen.

Umfrage zu Mutationen weiter offen

Wir wissen auch, dass gerade diese Mutationen noch nicht abschließend erforscht sind. Darum möchten wir die Forschung hierzu unterstützen und haben eine kurze Umfrage für Patienten mit diesen Mutationen gestartet. Den Link dazu befindet sich unten auf dieser Seite. In den beiden Boxen stehen noch weitere Laborbezeichnungen, die auf dem Laborbefund stehen können. Wer seine Mutation nicht kennt, kann diese bei dem behandelnden Arzt erfragen.

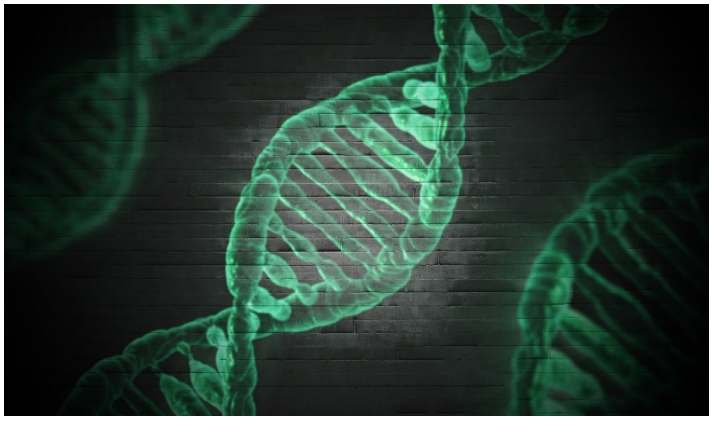
Sollte im Befund stehen, dass kein Morbus Fabry vorliegt, lohnt sich eine Nachfrage beim Labor nach den beiden Mutationen!

Laborbezeichnung für D313Y

c.937G>T oder p.D313Y oder p.Asp313Tyr

Laborbezeichnung für A143T

c.425G>A oder p.A143T oder p.Ala143Thr



Umfragelink:

www.easy-feedback.de/Mutation/1336132/PIKuO3

TERMIN-ÄNDERUNG beim Stammtischtreffen online!

Auf Wunsch finden ab sofort unsere Stammtische an verschiedenen Wochentagen statt. Wir hoffen, dass durch diese Veränderung mehr Patienten an den Stammtischen teilnehmen können.

Wie funktionieren die Stammtische?

- Ihr braucht einen PC, Laptop oder ein Tablet mit Kamera und Mikrofon, ein stabiles Internet
- einen Einladungs-Link
- Zum Start des Stammtisches klickt ihr auf den Link und erlaubet den Mikrofon-Zugriff. Gleich darauf klickt ihr auf das durchgestrichene Videokamera-Symbol und erteilt somit die Erlaubnis, dass die anderen Teilnehmer euch sehen und begrüßen können.
- Die Stammtische sind etwa eine Stunde lang, wer sich erst etwas später zuschalten oder früher verabschieden muss, kann dies jederzeit ohne Probleme machen.
- Den Einladungs-Link müsst ihr vorher unbedingt anfordern, er ist nur für einen Termin gültig und darf nicht weitergereicht werden.
- Hier fordert ihr per E-Mail den Link an : **info@fabry-shg.de**

Wir starten jeden 1. Mittwoch und jeden 3. Donnerstag im Monat immer um 19:00 Uhr und freuen uns auf Euch!

… schon Mitglied bei uns?

Wir bieten:

- regelmäßig Neuigkeiten auf der Homepage
- Links zu neuen Studien
- Hinweise auf Patiententreffen
- mindestens einmal jährlich das ein– bis zweitägige Mitgliedertreffen:

  Hier haben Sie die Möglichkeit, andere Patienten und deren Familien kennenzulernen, sich auszutauschen und sich zu informieren; die Kosten werden größtenteils übernommen.
- vierteljährlich einen Newsletter

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.
Geschäftsstelle
Brunnenstraße 11
52152 Simmerath
Tel: **02473 — 9376 488**
Email: **info@fabry-shg.de**

www.fabry-shg.de