Fabry-Newsletter März 2022

VORWORT

Liebe Mitglieder,

wir hoffen, Ihr seid alle gut ins neue Jahr gekommen! Für unsere Selbsthilfegruppe hat das Jahr richtig gut angefangen. Unsere Mitgliederzahl hat zwischenzeitlich die 150er Marke erreicht und auch im Januar konnten wir uns über neue Mitglieder freuen!

Eine weitere gute Nachricht ist, dass wir wieder Zugriff auf unsere offizielle Facebook-Seite haben! Mehr darüber im Newsletter. Diese gute Nachricht kam pünktlich zum Start der Challenge zum Tag der seltenen Erkrankungen, sodass wir auch hier erstmals mitmachen konnten.

Und jetzt ist es soweit, ihr könnt euch für die Familien- und Patientenkonferenz anmelden! Im Vorfeld findet auch unsere Mitgliederversammlung 2022 statt. Wer sich schon vorläufig angemeldet hat, wird von uns direkt kontaktiert.

In unserem TOP-THEMA schauen wir dieses Mal in die Augen und lassen uns von Dr. Juliane Matlach erklären, was eine Cornea verticillata ist.

INHALT

Vorwort

Top-Thema Cornea verticillata

MFSH-Aktivitäten Die Kandidatin für Dirk Vohwinkels Nachfolge als Kassenwart stellt sich vor

Meine Fabry-Geschichte Katja — Herausforderung Abitur

Portät Fabryzentren Hamburg

Kurbericht, Studien, Soziales und mehr...

In der Zentrumsvorstellung schauen wir nach Hamburg und stellen die Uniklinik Hamburg-Eppendorf vor. Hier leitet Dr. Nicole Muschol das Internationale Centrum für Lysosomale Speicherkrankheiten (ICLD).

Der Leserbrief macht auf aktuelle Diskussionen und unsere Mutationsumfrage aufmerksam. Hier würden uns ein paar mehr Teilnehmer*innen helfen.

Da unsere Umfragen auf unkompliziertem Weg gute Ergebnisse zeigen, bitten wir Euch weiter an diesen teilzunehmen. Wir werden immer wieder neue Umfragen starten, da es zu sehr vielen Themen viele Fragen gibt. Schaut auch hier immer wieder auf unsere Homepage und nehmt euch die wenigen Minuten Zeit. In Oberhof können wir Euch demonstrieren, wie gut diese Ergebnisse wirken können.

In der Rubrik „Meine Fabry-Geschichte“ können wir über das Chamäleon Morbus Fabry staunen. Wie unterschiedlich der Fabry innerhalb einer Familie sein kann, wie schwer der Weg zur Diagnose auch hier war und wie es der Familie heute geht, erzählt uns Katja.

Durch den Reha-Bericht von Maja lernen wir, auf was man bei der Planung unbedingt achten soll.

In der Rubrik „Soziales“ geht es um die Vorsorgevollmacht. Dieter erklärt, was wichtig ist und warum sich jeder darum kümmern sollte.

Bis bald,

Berthold + Natascha

TOP-THEMA

Manche Patienten werden durch sie entdeckt, in anderen Fällen entdeckt man sie bei den Patienten

- es ist die Rede von der Cornea verticillata (Vortexkeratopathie)

Was das genau ist wollen wir in unserem Interview mit PD Dr. Juliane Matlach der Unimedizin Mainz klären. Durch ihre Tätigkeit in der Augenklinik in Mainz sieht sie mehr Patienten mit diesem Phänomen. Dr. Juliane Matlach ist seit 2015 an der Unimedizin Mainz. Sie startete als Assistenzärztin und machte 2017 ihren Facharzt für Augenheilkunde und ist Funktionsoberärztin der Augenklinik.

Sind Sie an der Villa Metabolica (das Zentrum für seltene Erkrankungen in Mainz) angeschlossen?
Ja. Wir haben eine sehr enge Kooperation mit der Villa und deren Leiterin Prof. Hennermann. Nicht nur für Fabry Patienten, sondern auch für andere Stoffwechselerkrankungen. Hier sehen wir die Patienten im Rahmen von Studien und auch in der klinischen Routine.

Beschäftigen Sie sich mit Morbus Fabry näher oder sehen Sie Fabry Patienten nur bei den Routineuntersuchungen?
Es sind eher die Routinekontrollen. Da es aber auch um Studienpatienten der Villa geht, sind die Untersuchungen der Patienten oft detaillierter als es im üblichen klinischen Rahmen notwendig ist. Derzeit sind es vor allen Dingen diagnostische Studien, um die Veränderungen am Auge aufzunehmen. Uns interessiert beispielsweise welche Veränderungen neben der Cornea verticillata (CV) auftreten.

PD Dr. Juliane Matlach

Wie viele Fabry Patienten sehen Sie übers Jahr verteilt?
Es sind etwa 50 Patienten im Jahr. Es sind aber auch viele Kontrolluntersuchungen.

Ich selbst habe keine CV und drücke mich gerne auch mal vor der Untersuchung. Wie wichtig ist die Augenuntersuchung und Kontrolle bei Fabry Patienten?
Die CV ist hauptsächlich ein diagnostisches Kriterium für die Fabry Diagnose, hat aber nur ganz selten Auswirkung auf das Sehen. Nur bei einer sehr ausgeprägten CV werden Sehbeschwerden wie vermehrte Blend-empfindlichkeit hervorgerufen. Jedoch ist das im Rahmen der Enzymersatztherapie eher seltener geworden. Aber andere organspezifische Komplikationen am Auge sind wichtig zu erkennen, insbesondere an der Netzhaut, die auch zu einer dauerhaften Sehminderung beitragen können. Deswegen sind diese Kontrollen wichtig.

Erkennt man eine CV mit bloßem Auge?
Obwohl das zur Blickdiagnose gehört, können wir die CV meist nur mit der Spaltlampe sehen. Sie ist ein Mikroskop, mit dem wir die Augenabschnitte untersuchen können. Die Besonderheit ist ein Lichtstrahl, in dem wir, obwohl wir von vorne schauen, auch seitlich in das Auge hinschauen können und so die einzelnen Augenabschnitte in verschiedenen Ebenen betrachten können. Die Hornhaut liegt oben auf, dahinter befindet sich die Iris, die Linse, Glaskörper und Netzhaut. Diese einzelnen Ebenen kann man besser mit einem Spalt betrachten.

Woran erkennt man die CV?
Wie man auf den Bildern erkennen kann, sind das wirbelförmige Veränderungen, bräunlich-golden in der Hornhaut gelegen. Sie sind meist im unteren Drittel der Hornhaut und ziehen dann nach oben. Die CV ist praktisch diagnostisch wegweisend für den Fabry, kann aber auch bei Medikamenteneinnahmen auftreten. Hier gibt es spezielle Medikamente, die man erfragen kann. Es ist das Antiarrhythmikum Amiodaron. Wenn das

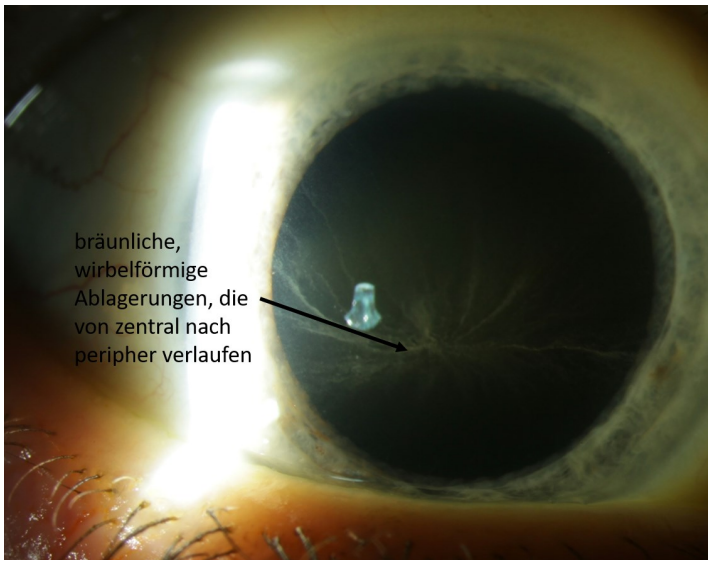
über einen längeren Zeitraum eingenommen wird, entsteht oft eine CV. Ebenso bei dem Malariamittel Chloroquin kann eine CV auftreten. In beiden Fällen ist eine CV nicht Visus (= optimale Sehschärfe, A.d.R.) limitierend und bedeutet nicht unbedingt, dass man das Medikament wegen der CV absetzen muss.

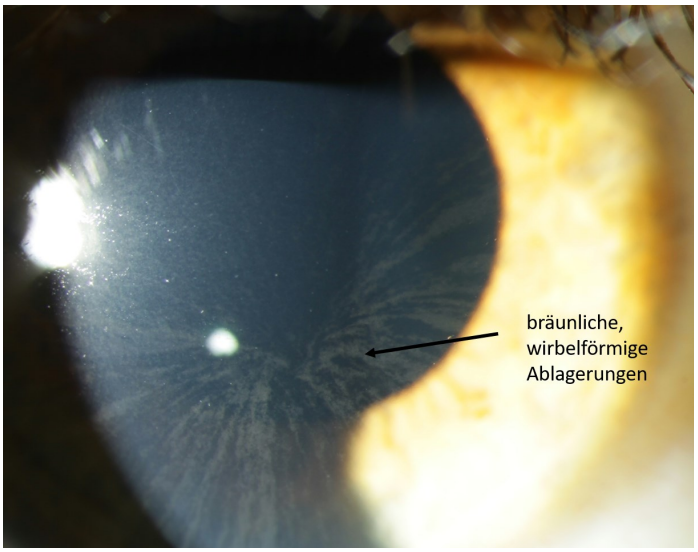
Wodurch entsteht sie?
Durch die verminderte Aktivität des Enzyms alpha-Galaktosidase A kann Globotriaosylceramid (Gb3) nicht mehr abgebaut werden und lagert sich ab. Gb3 lagert sich im Endothel der Blutgefäße ab, aber auch in der Hornhaut, d.h. die Cornea verticillata entsteht durch die Einlagerung von Gb3 in die Hornhaut.

Schränkt die CV die Sehkraft ein?
Im Internet findet man Bilder, bei denen die CV stark ausgeprägt ist. Dies kann manchmal zu einer vermehrten Lichtempfindlichkeit führen. Das entsteht dadurch, dass das Licht anders gebrochen wird, wenn z.B. Licht ins Auge scheint. Ist aber in dem Sinne nicht limitierend für die Sehkraft.

Kann die CV durch eine Fabry Therapie wieder rückgängig gemacht werden?
Ja, vielleicht nicht komplett, aber zumindest kann die Ausprägung zurückgehen, vor allem bei frühzeitiger Diagnose z.B. durch eine Stammbaumanalyse. Frauen sind hier oft geringer betroffen.

Ich habe gelesen, dass fast alle Fabry Männer auch eine CV haben. Ist das auch Ihre Erfahrung?
Männer sind tatsächlich mehr betroffen, aber ich kenne auch Fabry-Männer, die (noch) keine CV haben.





Die CV gibt es anscheinend nicht von Geburt, an sondern sie entsteht. Von einer Patientin weiß ich, dass bei den ersten Fabry-Kontrolluntersuchungen nichts festgestellt wurde, ein Jahr später war die CV in einem Auge zu sehen und wiederum ein Jahr später auch beginnend in dem anderen Auge. Sollte man früher in Therapie gehen, um eine mögliche Entstehung zu vermeiden? Oder hätte man spätestens nach der Feststellung in dem ersten Auge mit der Therapie beginnen sollen?
Bei Patienten mit bestätigter Fabry-Diagnose schaue ich ganz anders auf die Augenuntersuchung. Dadurch interpretiere ich vielleicht kleinste Veränderungen schon als CV, die ich sonst nicht wirklich wahrgenommen hätte. Sie ist kein Indikator, sofort mit einer Therapie zu beginnen, auch kein Zeichen des Therapieversagens, wenn sie trotz Therapie auftritt. Alle anderen Organe sind hier viel wichtiger als die Augen.

Gibt es andere durch Fabry verursachte Probleme an den Augen?
Ja, aber nicht von der CV ausgehend. Diese ist ein auf die Hornhaut begrenzt. In sehr seltenen Fällen kann es zu schweren Netzhautveränderungen kommen, die einem Diabetes ähneln können, weil sich auch diese Ablagerungen in den Blutgefäßen der Netzhaut finden können. Auch an der Netzhaut gibt es wichtige Blutgefäße, die dann verändert sein können.

Hat das etwas mit dem Fabry-Katarakt zu tun?
Nein, das ist etwas anderes. Auch die Fabry-Katarakt ist ein grauer Star, also die Linse kann getrübt sein. Einen

Weiter nächste Seite

grauen Star bekommen wir fast alle; manche von uns früher nach Verletzungen oder Entzündungen im Auge oder bei längerer Kortison-Einnahme. Beim Fabry ist jedoch ein frühzeitiges Auftreten der Katarakt beschrieben. Aber letztendlich ist sie kein Problem, da die Operation einer Linsentrübung sehr gut möglich ist und damit wird wieder das Sehen hergestellt.

Haben Sie weitere wichtige Informationen?
Wir schauen natürlich noch auf andere Kriterien für einen Fabry am Auge, das ist z.B. ein Tortuositas vasorum. Das sind geschlängelte Blutgefäße der Bindehaut oder Netzhaut. Oder es sind kleine Gefäßaussackungen sichtbar. Beide sind nicht pathologisch (krankhaft), verursachen keine Probleme, aber diese sieht man typischerweise beim Fabry. Das kann aber auch bei anderen Erkrankungen auftreten. Das ist somit nicht spezifisch, wird aber bei der Fabry Diagnostik abgefragt.

Ist das ein kleines, geplatztes Äderchen?
Es sieht vielleicht so aus, weil es wie eine kleine Aussackung am Blutgefäß ist. Im Spiegel wird man das jedoch kaum sehen, am Mikroskop schon. Es würde mir eventuell nicht auffallen, wenn ich nicht wüsste, dass der Patient Fabry hat.

Sollte man diese Untersuchung besser im Fabry Zentrum oder in einer größeren Klinik machen?
Es ist eine Untersuchung, die in jeder Augenarztpraxis stattfinden kann. Gleichzeitig sehen wir wegen der Villa Metabolica natürlich viel mehr Patienten und haben daher mehr Vergleiche. Es gibt aber auch Kliniken, die keine Stoffwechselambulanz haben und dadurch auch nur wenig Fabry Patienten sehen. Bei uns ist das auch gerade für unsere Assistenzärzte eine wichtige Erfahrung. Sie nehmen diese Erfahrung mit, auch wenn sie vielleicht später in eine niedergelassene Praxis gehen. Hier wird der Blick darauf geschärft und man vergisst es nicht mehr, wenn man das öfter gesehen hat! Das ist sehr hilfreich und mehr Patienten können dadurch erkannt werden.

Ihr habt ein Thema in Zusammenhang mit M. Fabry, zu dem ihr noch Erklärungen braucht?

Dann meldet euch bei Natascha unter n.sippel@fabry-shg.de bzw. 0176 — 6097 3408 oder bei Berthold unter b.wilden@fabry-shg.de bzw. 02473 — 9376 488.

Zu den Thema „Ernährung & Verdauung bei M. Fabry“ suchen wir noch einen Experten. Für Hinweise sind wir dankbar!

Was ist das NAMSE?

NAMSE steht für das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Das ein Zusammenschluss zwischen dem Bundesministerium für Gesundheit (BMG), dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der ACHSE e.V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) mit über 20 weiteren Bündnispartnern. Letztere sind ausschließlich Spitzen- und Dachverbände der wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen.
Das NAMSE wurde 2010 mit dem Ziel gegründet, um ein Koordinierungs- und Kommunikationsgremium mit dem Ziel eine bessere Patientenversorgung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen auf den Weg zu bringen. Dazu bündelt es bestehende Initiativen, vernetzt Forscher und Ärzte und führt Informationen für Ärzte und Patienten zusammen.

NAMSE
Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Unter anderem hat das NAMSE einen Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erarbeitet. Dieser beinhaltet auch die Etablierung eines Anerkennungsverfahren für Zentren für Seltene Erkrankungen. In diesem Konzept sind als Dachstruktur sogenannte A-Zentren für Seltene Erkrankungen vorgesehen, wie sie in den letzten Jahren an Unikliniken errichtet wurden. Daneben sind sogenannte B-Zentren für die Spezialgebiete vorgesehen. Hier sind Patientenversorgung und Forschung für die Spezialgebiete gebündelt.

PORTRÄT FABRY-ZENTRUM

Hamburg: Das Fabry-Zentrum im hohen Norden

- In der Hansestadt gibt es ein Zentrum für Kinder und Erwachsene

Das UKE ist das Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf. Das Fabry Zentrum wird von Dr. Nicole Muschol geleitet. Sie ist Pädiaterin und spezialisiert auf angeborene Stoffwechselkrankheiten, insbesondere lysosomale Krankheiten. Im Zentrum werden neben den ca. 100 Fabry Patienten auch etwa 800 Patienten mit anderen lysosomalen Speicherkrankheiten betreut. Dr. Muschol baute 2003, nach einem Forschungsaufenthalt in Großbritannien, im UKE eine Sprechstunde für Speicherkrankheiten auf. Sie erinnert sich noch, dass sie damals noch keine Fabry Patienten betreut hat und sich nach mehreren Fortbildungen immer fragte, wann wohl der erste Fabry Patient bei ihr gefunden werde. Dieser kam vor ca. 15 Jahren und so baute sich alles nach und nach auf. Anfangs führte Dr. Muschol die Sprechstunde viele Jahre allein, inzwischen arbeiten 5 weitere Ärzte in ihrer Arbeitsgruppe. 2013 wurde am UKE das Internationale Centrum für Lysosomale Speicherkrankheiten (ICLD) als erstes B-Zentrum nach NAMSE offiziell eingerichtet (s. Infobox auf S. 4). Die Dachstruktur im UKE ist das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen mit inzwischen 17 B-Zentren.

Im ICLD werden Kinder und Erwachsene betreut und behandelt. Auch dies ist der Historie geschuldet, denn als die ersten Patienten erwachsen wurden, fand man damals keine Ärzte, die die Behandlung weiterführen konnten. Bei den Fabry Patienten war es allerdings nochmal anders. Ihr erster Fabry Patienten war ein 15-jähriger Junge. „Bei der Stammbaum-Analyse stellte sich heraus, dass die Mutter, der Onkel, die Großmutter, die Schwester der Großmutter und deren beide Kinder betroffen waren. Für diese erwachsenen Patienten gab es damals keinen Mediziner, weshalb ich sie einfach mitbetreute.“ berichtet sie. Das ist bis heute so. Es findet keine Transition (= Übergang von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin) statt. Das ICLD bleibt die Anlaufstelle für alle Patienten. Eine Transition findet jedoch in manchen Fachbereichen statt, d.h. wird ein Patient 18 Jahre alt, finden die Untersuchungen nicht mehr bei den Kinderkardiologen sondern bei den Erwachsenen -Kardiologen statt, ebenso trifft dies für die Nephrologen und Neurologen zu. In anderen Bereichen, wie bei den Augenärzten oder auch HNOs, gibt es dieselben Ansprechpartner für Kinder und Erwachsene. „Das die Kinderklinik weiter Anlaufstelle bleibt hat den Vorteil, dass es keinen Wissensverlust gibt. Dafür ist jedoch viel Engagement notwendig, da wir einen großen interdisziplinären Austausch brauchen. Mein Team schreibt die zusammenfassenden Briefe für alle Untersuchungen. Das koordiniert die Kinderärztin, die den Patienten gesehen hat und mit ihm die Gespräche führte. Sie muss mit allen Kollegen sprechen und sich auch mit diesen bei der Medikation einigen.“ erklärt sie.

Dr. Nicole Muschol

Zu meiner Frage, wie sie auf dieses Spezialgebiet und auch auf Morbus Fabry gekommen ist, muss sie lachen und erzählt: „Ursprünglich war ich Kinderkrankenschwester und habe damals schon mit chronisch kranken, dauerbeatmeten Kindern gearbeitet. Eigentlich wollte ich mit solchen Kindern auf einen Bauernhof ziehen. Das war mein ursprünglicher Plan und dazu musste ich Medizin studieren. Aber dann kam es anders. Meine Doktorarbeit machte ich in der Grundlagenforschung zu einer lysosomalen Erkrankung, der Metachromatischen Leukodystrophie (MLD) und auch mein Berufsstart begann in der Grundlagenforschung zu der Speicherkrankheit Mukopolysaccharidose Typ III (MPSIII). Die „Lysos“ wurden halt mein Steckenpferd.“

Die Check-Ups für Erwachsene finden tagesklinisch im ICLD statt. Bei neuen Patienten gehören zur gründlichen Anamnese alle möglichen Untersuchungen. Ist der Patient bekannt, wird der nächste Check-Up immer von dem Arzt, der den Brief schreibt, vorgeplant. Der Patient soll sich drei Monate im Voraus melden. Die Office-Managerin ersieht aus dem letzten Plan was beim Check-Up dran ist und macht so die Termine. Alle Un-

Weiter nächste Seite

tersuchungen finden in der Klinik statt, es müssen keine Untersuchungsergebnisse von außerhalb mitgebracht werden. Meist werden die Termine nicht an einem Tag geschafft, hier sind dann meist zwei oder sogar mehr Termine nötig. Der Patient läuft alle Stationen ab und am Ende gibt es den zusammenfassenden Bericht - wieder mit der Vorplanung für den nächsten Besuch. Dr. Muschol fügt hinzu: „So ist der Plan, im echten Leben läuft auch hier immer mal etwas schief."

„In einigen Zentren war es früher so, dass ein Arzt eine Krankheit fest betreute. Das ist bei uns nicht so. Das hat vielleicht den Nachteil, dass man nicht jedes Jahr den gleichen Arzt sieht. Wir sind hier fast ein reines Frauen-Team, sodass auch mal die eine oder andere Ärztin in Elternzeit ist. Daher schauen wir immer im Team gemeinsam auf die Patienten und so wissen alle irgendwie Bescheid. Sollte dann einmal ein Arzt ganz weggehen, ist das nicht gleich eine Katastrophe für die Patienten. Das ist ein großer Vorteil, auch weil wir ja viele Stoffwechselkrankheiten betreuen.", sagt sie zu der Vorgehensweise.

Videosprechstunden wurden bisher nicht angeboten, jedoch könne man sich immer im Zentrum melden, wenn etwas wäre. Bei den Fabry Patienten sei dies eher seltener der Fall.

Studien sind im UKE ein großer Schwerpunkt. Im Fabry Bereich gab es auch Multi-Center-Studien. Aktuell läuft eine Gentherapie-Studie, eine zweite Gentherapie-Studie ist in Planung. Hier sind derzeit nur Patienten des ICLD dabei, aber dies könnte sich ggf. auch ändern. Ebenso nimmt das Zentrum an den Registerstudien teil. Grundlagenforschung im Bereich Fabry gibt es im Team von Frau Muschol eher nicht, jedoch beteiligen sie sich auch an den Verbundprojekten der anderen Fabry-Zentren. Allerdings gibt es Grundlagenforschung zum Thema Fabry bei den Nephrologen, durch Prof. Huber und Herrn Dr. Braun. Klinische Forschung erfolgt beispielsweise zur Rolle der Spinalganglien bei der Schmerzentstehung bei klassischem Morbus Fabry und auch bei Varianten unklarer Signifikanz, gemeinsam mit Prof. Mautner aus der Neurologie und PD Dr Godel aus der Neuroradiologie in Heidelberg.

Dr. Muschol betont, dass sich die Fabry-Ärzte deutschlandweit seit vielen Jahren kennen und es immer Gelegenheiten für den gegenseitigen Austausch gäbe. Auch der persönliche Austausch sei hier immer sehr hilfreich und effektiv. So besprächen sie Patienten nicht nur im eigenen Team, sondern holten sich selbst auch einmal in anderen Zentren einen guten Rat. Das sei doch sehr hilfreich. „Auch international kennt man die Player, die lysosomale Welt ist ja klein.", sagt sie.

Zur Fabry-Therapie erklärt Dr. Muschol: „Bei anderen lysosomalen Krankheiten stellen wir uns nie die Frage, ob man eine Therapie anbietet oder nicht – auch wenn es sich um eine milde Verlaufsform handelt. Beim Fabry ist das anders. Durch die X-chromosomale Vererbung ist die Abwägung, ob ein Therapiestart indiziert ist, schwieriger, aber im Grunde möchten wir nicht warten bis Organschäden auftreten. Ich glaube, wir behandeln die Patienten dadurch oft zu

Steckbrief Fabryzentrum

Klinik	Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE) Martinnistraße 52 20246 Hamburg
Zentrum	Spezialambulanz für lysosomale Speicherkrankheiten 040 / 7410 — 53714 (Fax: muschol@uke.de
Homepage	https://www.uke.de/kliniken-institute/zentren/martin-zeitz-centrum/ueber-das-centrum/index.html
Leitung	PD Dr. med. Nicole Muschol
Fabryzentrum seit	2003
Patientenanzahl	ca. 100
Team vor Ort	6 Ärzte
Andere seltene Erkrankungen	Ja
Studien im Zentrum	Ja
Forschung im Zentrum	Ja
Patiententreffen	Nein

spät. Dies ist jedoch auch dem geschuldet, dass manche Frauen mit Morbus Fabry keine Symptome bekommen. Aber ich tue mich da schon auch sehr schwer." Die Patienten erhalten die Enzymersatztherapien mit wenigen Ausnahmen in Heimtherapie.

Zum Team in Hamburg gehören neben Dr. Muschol folgende Fach und Assistenzärzte:

- Dr. Anja Köhn
- Dr. Katharina von Cossel
- Dr Mona Lindschau
- Dr. Charlotte Aries
- Dr. Luise Ammer
- Dr. Luise Förster
- Dr. Dana Lestiboudois

Sie werden von einer Psychologin, 4 Krankenschwestern bzw. Study Nurses und 2 Wissenschaftlern unterstützt.

MFSH-AKTIVITÄTEN

Wechsel im Amt unseres Kassenwarts

- Daniela Kirsch ist bereit, Dirk Vohwinkel zu „beerben"

Wie schon in der März-Ausgabe letzten Jahres unseres Newsletters und auch in unserer Mitgliederversammlung im letzten Jahr berichtet, wird sich Dirk Vohwinkel nach 20 Jahren als Kassenwart nicht mehr zur Wahl stellen. Wir brauchen also einen neuen Kassenwart!

Schon kurz nach der Mitgliederversammlung hat sich Daniela Kirsch gemeldet! Sie würde gerne unsere neue Kassenwartin werden. Daniela ist 42 Jahre alt und wohnt mit ihrem Mann und den ihren beiden Kindern Felix (20) und Caroline (17) schön ländlich im Saarland. Ihre Fabry-Diagnose hat sie seit 2013. Sie wurde anfangs im Mainzer Zentrum betreut und ist inzwischen nach Würzburg gewechselt. Sie hat Bürokauffrau gelernt, aber schon damals war sie überwiegend mit der Buchhaltung beschäftigt. Damit hat sie sich auch immer nebenher beschäftigt, als die Kinder noch klein waren. Inzwischen arbeitet sie halbtags in einer Autowerkstatt im Nachbarort. Hier stemmt sie seit 2009 als einzige Frau unter den Männern keine Autos, sondern neben der Auftragsannahme und sonstigen Büroarbeiten auch die vorbereitende Buchhaltung. Außerdem ist sie in ihrem Wohnort bei den Leichtathletik-Freunden seit 2017 Kassenwartin. Damals ging fast der ganze Vorstand in Rente und man brauchte ein paar Leute, um den Verein am Leben zu halten. „Damals bin ich gerne eingesprungen und habe es bis heute nicht bereut. Mir macht es einfach Spaß und außerdem finde ich es wichtig, dass man Vereinsarbeit unterstützt. Egel in welcher Form" strahlt sie mit voller Überzeugung. „Damals musste vieles neu aufgestellt werden und ich habe das gut hinbekommen!" fügt sie an.

Wir haben Daniela schon persönlich kennengelernt und alle die bei dem Saarland-Stammtisch waren auch. Auch mit unserem langjährigen Kassenwart Dirk hat sich Daniela unterhalten und kann nun gut einschätzen, was auf sie zukommt. Wir sind richtig froh über diese Entwicklung! Es ist eine unglaubliche

Daniela Kirsch

Erleichterung, zu wissen, da steht jemand bereit wenn der andere nach 20 Jahren sein Amt abgeben möchte. Bei der Mitgliederversammlung in Oberhof am 17. Juli wird sich Daniela zur Wahl stellen! Auch für alle Mitglieder ist es sicher schön zu wissen, dass es hier jemanden gibt, der Dirk's Arbeit weiterführen will!

Nächster (digitaler?) Fabry-Frauen-Workshop

Wer kennt noch nicht die Fabry-Frauen-Workshops von Sanofi-Genzyme? Hier werden unterschiedliche Vorträge von Fabry-Spezialisten zu verschiedenen Themen gehalten. Im Anschluss können gezielt Fragen gestellt werden. Wer einmal dabei war, kommt gerne wieder! Die Frauen haben erkannt, dass Workshops eine Plattform bieten, die im Zentrum einfach nicht möglich ist. Online sind die Vorträge sehr gut, auch der Austausch in den Kleingruppen ist immer wieder hilfreich, jedoch zeitlich begrenzt. Sobald es die Situation erlaubt, sind auch wieder Präsenz-Veranstaltungen geplant, dann kommen einfach die vielen kurzen Gespräche in den Pausen und bei den gemeinsamen Mahlzeiten dazu.

Der nächste Termin für den Frauen-Workshop steht fest. Am Samstag, den 21. Mai 2022 von 9:30 Uhr bis 13:30 Uhr. Das Programm dafür ist noch nicht ganz fertig. Trotzdem solltet ihr Euch den Termin vormerken und könnt Euch gerne schon bei Katrin Brandt von den Eventstürmern anmelden:

03491 / 404 66 93 oder office@die-eventstuermer.de

Geplant ist noch einmal ein digitaler Workshop, da die Corona-Zahlen gerade so hoch sind. Sollte sich Ende März ergeben, dass die Zahlen stark gefallen sind, könnte es sein, dass auf Präsenz umgeplant wird.

Behaltet unsere Homepage, Facebook oder Instagramm im Blick. Hier werdet ihr rechtzeitig entsprechende Informationen finden.

Fabry Männer Workshop?

- Neue Umfrage für Männer

Nachdem die Frauen-Workshops immer wieder Thema sind, gab es auch hin und wieder Rückmeldungen, warum es nicht auch solche Workshops für Männer gäbe. Daher starten wir eine kleine Umfrage für Fabry-Männer, ob ihr an einem Workshop von Männern für Männer interessiert seid.

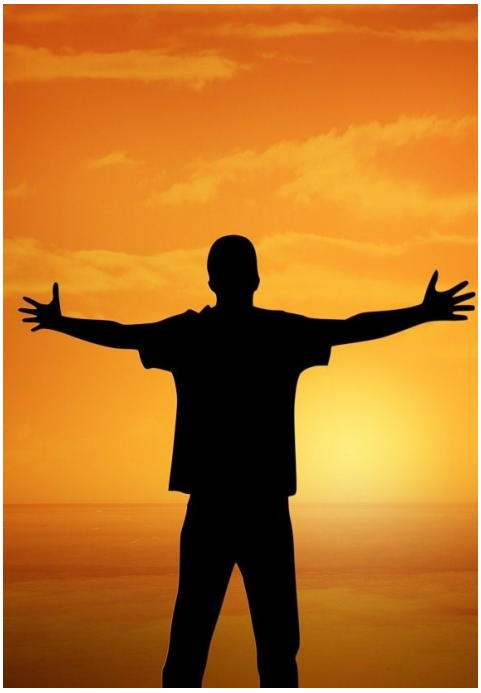
Das Konzept wäre ähnlich zu den Fabry-Frauen-Workshops, also Vorträge von Ärzten zu bestimmten Themen mit anschließende Fragerunde und die Möglichkeit zum Austausch in kleiner Gruppe.

Hier hat man die Möglichkeit zu erfahren, wie andere am Arbeitsplatz damit umgehen oder wie den anderen der Umgang mit Schmerzen gelingt, was ihnen dabei gut tut oder welche Rolle die Ernährung spielen kann.

Möglich wäre so ein Workshop online oder als Präsenzveranstaltung.

Schaut einfach auf unserer Internetseite. Auch hier findet ihr Männer den Link zur Umfrage:

https://easy-feedback.de/umfrage/1436771/ZL8KEZ



MEINE FABRY-GESCHICHTE

Wenn das Abitur zur besonderen Herausforderung wird

- frühe, aber völlig andere Symptome als der Vater

Katja (Name geändert) ist 20 Jahre und wohnt in einer kleinen WG in der Nähe von Solingen. Sie ist Studentin und hat neben dem Studium einige Hobbies. Unter anderem engagiert sie sich in der Jugendarbeit der Gemeinde und hat dabei viel Spaß. Dass Jugendlichen oft nur wenig geboten wird, sieht sie daran, wie gut das Angebot angenommen wird. Ihr eigener Weg war gesundheitlich eine lange Abwärtsspirale, die mit 17 Jahren einen bedrohlichen Tiefpunkt erreichte. Hier erzählt sie, wie sich das anfühlte und was diese positive Wende auslöste.

Seit wieviel Jahren weißt du, dass du M. Fabry hast?
Seit ziemlich genau drei Jahren. Da wurde bei meinem Vater wegen seiner Probleme ein Gentest gemacht, bei dem man M. Fabry festgestellt hat.

Wie hast du gemerkt, dass da etwas nicht in Ordnung ist?
Schon als Kind war bei mir auffällig, dass ich häufig Knieprobleme hatte. Ich konnte beispielsweise nicht gleich wieder aufstehen, wenn ich hingefallen bin, das war schon immer komisch. Ab dem 12. Lebensjahr war das linke Knie oft geschwollen und ich hatte starke Probleme beim Laufen. Auch die Schmerzen wurden so schlimm, dass ich damals schon nicht mehr rennen konnte. Ich war häufig bei der Kinderärztin. Diese stellte irgendwann eine Borreliose fest. Trotz vierwöchiger Antibiotika-Einnahme waren die Knieschmerzen immer noch da. Irgendwann tat das andere Knie weh. Von da an wanderten diese Schmerzen Zick-Zack-Weise durch den Körper. Die Fußgelenke, die Kniegelenke, die Hüfte, die Schultern, meine Handgelenke und auch mein Rücken. Das war ganz komisch, schmerzhaft und keiner konnte damit etwas anfangen. Wir waren bei allen möglichen Ärzten und Orthopäden, um herauszufinden, was diese Schmerzen auslöst, aber niemand hatte eine Idee. Ein Arzt verordnete mir dann einfach Schmerzmittel zur regelmäßigen Einnahme. Das linderte zwar die Schmerzen, nahm aber nicht die Ursache. Es folgten starke neurologische Probleme. Meine Hände fingen immer wieder stark zu zittern an oder sie liefen richtig lila, ganz dunkel an. Dann fingen die Hände stark zu brennen an. Auch meine Schultern brannten immer wieder. 2018 bekam ich die ersten Krampfanfälle. Diese waren nicht epileptisch und auch nicht psychosomatisch. Mein heutiger Arzt kennt aus der Literatur einen ähnlichen Fall bei einem Fabry Patienten und vermutet daher, dass das auch von dem Fabry ausgelöst wurde. Aber meine damaligen Ärzte kannten Fabry nicht und vermuteten, dass ich Fibromyalgie (multiples Schmerzsyndrom) habe. Woher die Krampfanfälle herkommen sollten, hatten sie keine Idee.
Wir, also auch meine Eltern, wussten einfach nicht mehr weiter. Nach einer Odyssee von Ärzten war ich sogar zwei Wochen in Sendenhorst in der Klinik (orthopädisch, rheumatologisch und neurologisch). Dort wurde meinen Eltern gesagt, dass ich Fibromyalgie hätte. Sie sollten die Schmerzen einfach nicht mehr ansprechen und thematisieren, sondern einfach ignorieren.

Wie seid ihr damit umgegangen?
Wir wussten alle nicht mehr weiter, die Schmerzen waren ja täglich da! Die Situation wurde extrem schwierig. Ich konnte vor Schmerzen nicht mehr richtig schreiben und stand aber kurz vor dem Abitur. So habe ich versucht, aufs Tablet umzusteigen. Zusätzlich musste aber noch vom Land NRW genehmigt werden, dass ich auch Klausuren mit dem Tablet schreiben darf. Die fehlende Diagnose, auch die fehlende Begründung für die Fibromyalgie, verkomplizierte diese Angelegenheit natürlich deutlich.

Wann kam dann die Diagnose?
Die kam dann doch noch kurz vor dem Abitur und ich konnte mit der Galafold-Therapie beginnen. In den ersten 14 Tagen hat sich nichts getan und dann verbesserte sich alles nahezu von Woche zu Woche. Ich konnte mich wieder besser bewegen, besser laufen und hatte viel weniger Schmerzen. Ich konnte seit der 9. Klasse kein Sportunterricht mehr mitmachen, irgendwann konnte ich sogar wieder kurze Strecken rennen. Sogar Treppen konnte ich wieder steigen. Mein Abitur musste ich zwar noch mit Tablet und Computer schreiben, aber ich konnte es wenigstens machen!

Somit hattest du schon mehr als sieben Jahre Diagnosesuche hinter dir! Wie kam es dann dazu?
Mein Vater hat schon seit seinem 20. Lebensjahr Herzprobleme. Obwohl er auch schon sehr lange Medikamente dagegen bekam, verschlechterte sich sein Zustand immer weiter. Er hatte massiven Konditionsverlust und konnte keine Treppe mehr ohne Pausen hochsteigen. Er ist erst 50 Jahre alt und sein Kardiologe konnte es irgendwann nicht mehr verstehen, dass sich seine Werte trotz Therapie weiterhin verschlechterten. Die starke Verdickung der Herzwand veranlasste ihn wohl einen Gentest auf Morbus Fabry zu machen. Als dieser sich bestätigte, überwies er ihn an seinen Studienkollegen Prof. Schäfer nach Frankfurt. Prof. Schäfer klärte ihn ausführlich auf, auch über die Genetik, sodass meine Schwester und ich auch getestet wurden.

Was löste die Bestätigung in dir aus?
Es war zwar komisch jetzt zu wissen, dass man wirklich eine richtige Krankheit hat, aber es war trotzdem eine riesige Erleichterung, endlich zu wissen, was da passiert! Vor allen Dingen nicht mehr so dargestellt zu werden, wie eine, die nicht weiß, was mit ihr los ist, war so ein gutes Gefühl. Es schwarz auf weiß zu haben, dass da etwas ist UND auch eine echte Therapie dafür zu haben war richtig, richtig gut.
Die große Erleichterung ist, dass mir mein Arzt jetzt richtig gute Erklärungen geben kann, woher das alles kommt. Seit vielen Jahren hatte ich so ein Bauchgefühl, dass das was die Ärzte mir zu meinen Problemen sagten, nicht stimmen konnte. Irgendwann hatte ich sogar versucht, dieses Bauchgefühl zu ignorieren, denn wenn man sieben Jahre selbst aktiv hinterherrennt und fragt, was das sein kann und dabei ständig gesagt bekommt, dass man sich das alles einbildet, zweifelt man schon sehr an sich selbst! Aber mein Bauchgefühl hat mir immer signalisiert, dass ich da weiter nachhaken muss. Nachdem mein Zustand ja auch mit diesen Krampfanfällen immer ernster wurde, habe ich wirklich immer größere Sorge bekommen. Ich konnte oder sollte nichts mehr alleine machen. Ich dachte immer, dass diese Fibromyalgie nicht zu mir passt. Ich konnte ganz genau sagen, wo meine Schmerzen sind, die waren nicht irgendwo im Körper, das fühlte sich einfach nicht richtig an. Als mir der Arzt dann erklärte, dass ich Fabry habe und es in der Literatur Menschen gibt, die das neurologisch haben, fühlte sich das auf einmal richtig an. Er konnte auch die Krampfanfälle mit den Ablagerungen im Gehirn erklären.

Wie geht es deinem Vater heute? Machst du dir oft Gedanken um ihn?
Schon hin und wieder. Aber es ist gar kein Vergleich mehr zu früher. Man kann sich das nicht vorstellen, wie schlecht es meinem Vater ging. Er hat wieder richtig Lebensfreude. Meine Eltern haben einen Hund, mit dem geht er jeden Tag raus, er kann sich sogar wieder sportlich betätigen. Er kann am Alltag teilnehmen und ist richtig glücklich, dass er das alles wieder machen kann. Wie ich auch – aber doch auch anders. Er kann arbeiten und hat jetzt einen tollen Job und tolle Kollegen. Die meisten sorgenvollen Gedanken beziehen sich auf den Arzt, wie geht es weiter, wenn der das nicht mehr macht. Mein Vater war einmal in einem anderen Zentrum, aber als dort klar wurde, wo er eigentlich behandelt wird, nahm man ihn nicht mehr ernst. Seine und meine Geschichte zählte nicht mehr. Das hat uns verunsichert und er will das nie mehr erleben müssen.

Hat die Diagnose Euer Leben verändert?
Auf jeden Fall! Mit der Diagnose kam die Erkenntnis, dass man dagegen etwas machen kann und mit der Behandlung kam die Verbesserung. Früher hatte ich teilweise Schwierigkeiten zwei Treppenstufen hochzugehen, weil die Schmerzen so riesig waren. Ich kann das gar nicht genau beschreiben für jemanden, der solche Schmerzen noch nicht hatte. Das war einfach grauenvoll. Ich bin wirklich gerne zur Schule gegangen, aber es war sofort ein Horror, wenn ich mich an diese

zwei Stufen auf dem Weg erinnerte. Und heute wohne ich im 3. Stock und kann ganz easy diese Treppen hochlaufen. Dabei habe ich entweder ganz wenige Schmerzen oder einfach gar keine! Ich habe seit zwei Jahren keine Krampfanfälle mehr.

Haben die Krampfanfälle sofort mit Therapiebeginn aufgehört?
Nein, nicht sofort. Ich wurde noch mit einem Anti-Epileptikum von meinem Neurologen ausgestattet, welches ich bis heute nehme. Das Zittern in den Händen kommt noch ab und zu, aber lange nicht mehr so schlimm wie früher.

Wurden noch weitere Familienmitglieder als M. Fabry Patienten erkannt?
Nur meine Schwester. Sie hat aber bis heute glücklicherweise gar keine Probleme. Mein Vater ist Einzelkind und meine Oma ist schon lange verstorben. Damals wusste man nichts vom Fabry.

Habt ihr einmal Kontakt zu der Klinik in Sendenhorst aufgenommen, oder zu den anderen Ärzten, die nie eine Ursache gefunden hatten?
Nein, irgendwie habe ich das bisher nie geschafft. Aber ich glaube, ich möchte es irgendwann noch machen. Das gehört irgendwie doch dazu und hilft vielleicht in Zukunft einem anderen Patienten.

Welche Erkenntnisse hast du gewonnen?
Ganz viele Ärzte und Ärztinnen müssen lernen, richtig zuzuhören. Sie dürfen sich einfach nicht nur an den messbaren Werten festhalten, sondern sie müssen vielmehr auf das Wohl – oder Unwohlbefinden von Patienten schauen. Fachübergreifende Zusammenarbeit ist sehr wichtig. Das fehlt bei den niedergelassenen Fachärzten viel zu oft und das Gesamtpaket wird dabei ignoriert.

Hat M. Fabry auch etwas Positives in ihrem Leben bewegt?
Für mich war die Aussicht auf eine Wende in meinem Leben durch die Diagnose extrem wichtig. Auch wenn sie über Umwege und nicht von meinen Ärzten kam. Erklären zu können, ich habe diese Erkrankung war für mich extrem wichtig. Einfach nicht mehr vor so einer Wand stehen, das alles ist immer noch sehr erleichternd.
Das Netzwerk, welches da gerade mehr und mehr entsteht, auch mit der FIN (Fabry International Network), der internationalen Gruppe, die auch einen jugendlichen Schwerpunkt hat, finde ich sehr spannend. Zu wissen, dass man nicht alleine ist. Sich hier mit anderen Fabry Patienten auszutauschen, tut mir richtig gut und ist wichtig. Auch die Selbsthilfegruppe finde ich wichtig, weil ich weiß, dass ich auch hier nach Fachärzten fragen kann und auch mal von anderen Patienten-Erfahrungen höre. Ich freue mich schon auf das Treffen in Oberhof!

Welche Auswirkung hat Fabry auf deinen Uni-Alltag?
In der Uni kann ich einen Nachteilsausgleiche beantragen, denn ich habe jetzt eine Diagnose. Meine Diagnose war ja kurz vor dem Abi. An alle, die das in Erwägung ziehen: Es ist unfassbar schwierig für das Abi einen Nachteilsausgleich zu bekommen. Es ist extrem Lehrerabhängig, manche unterstützen gar nicht, andere schon. Hier ist es wichtig, nicht alleine dazustehen. Ich habe auch wirklich viel Erfahrung gesammelt, Nachteilsausgleiche in der Uni zu beantragen. Manchmal kann man es auch nicht nachvollziehen. Man könnte doch denken, dass gerade in Bio das besser verstanden wird, aber genau dort wurde bei mir immer abgelehnt. In Englisch dagegen war es kein Problem. Jede Fakultät beurteilt das anders. Hier könnte ich bei Bedarf auch mal einen Tipp geben.

Was würdest du anderen Patienten empfehlen?
Dem Bauchgefühl vertrauen und immer wieder in sich hineinhören. Sich Ärzte suchen, die einem zuhören und sich von denen entfernen, die einem nicht glauben.
Das Problem in der Medizin ist immer, dass man alles messen möchte. Viele Ärzte möchten nachvollziehen, also schwarz auf weiß sehen, dass sich Werte verbessern. Wenn eine Verbesserung abzulesen ist, ist es total toll. Wenn nicht, muss man sich auf das persönliche Gefühl des Patienten verlassen und das fällt vielen Ärzten und Ärztinnen schwer. Bei meinem Vater ist die Rückbildung der Herzwandverdickung messbar, bei mir kann man das alles nur schwer messen. Aber wir haben die gleiche Krankheit mit so unterschiedlichen Auswirkungen.
Man darf einfach nicht aufgeben!

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).

Soziales

Vorsorge– und Bankvollmacht ist immer wichtig

In dieser Ausgabe möchte ich euch das Thema Vorsorge- und Bankvollmacht näherbringen und beschreiben. Das Thema Vorsorge ist sehr wichtig und gerade in den Zeiten der Pandemie hat das Thema noch mehr an Bedeutung gewonnen. Je nach Alter, Lebens- und Vermögenssituation besteht unterschiedlicher Regelungsbedarf. In der nächsten Ausgabe erläutere ich euch dann die Betreuungs- und Patientenverfügung.

Eine Vorsorgevollmacht ist eine besondere Art der Vollmacht. In einer Vorsorgevollmacht könnt ihr eine andere Person benennen, die alle Aufgaben für euch erledigt und rechtsverbindliche Erklärungen für euch abgeben darf, wenn ihr das selbst nicht mehr könnt. Rechtlich gesehen ist eine Vorsorgevollmacht ein Auftrag. Um eine Vorsorgevollmacht auszustellen, muss man voll geschäftsfähig sein.
Man braucht eine Vorsorgevollmacht, um zu verhindern, dass ein Richter, der euch nicht kennt und den ihr nicht kennt, für euch angehende Entscheidungen trifft, falls ihr nicht mehr in der Lage dazu seid. Ein Unfall mit einem Hirntrauma oder eine schwere Krankheit können schlagartig euer Leben verändern – egal in welchem Alter. Deshalb sollte jeder Mensch ab 18 Jahren sicherstellen, dass eine Person seines Vertrauens in seinem Sinn über Eingriffe der Ärzte, medizinische Behandlungen, Regelungen zu seinem Vermögen, zum Ort seines Aufenthalts und zu anderen wichtigen Fragen entscheidet, falls er dies selbst nicht mehr kann. Nicht einmal Ehepartner oder nahe Verwandte dürfen einfach so eure Angelegenheiten für euch regeln. Das geht nur, wenn ihr eine vertraute Person vorher umfassend bevollmächtigt habt.
Die Vorsorgevollmacht sollte über den Tod hinausgehen, um noch Angelegenheiten nach dem Tod zu regeln. Ihr könnt eine oder zwei Personen bevollmächtigen. Bei mehreren Personen kann man Aufgaben aufteilen oder sie sind gleichberechtigt. Eine klare Anweisung im Innenverhältnis ist hierbei hilfreich.
Bei der Vorsorgevollmacht gibt es ein Außen- und Innenverhältnis. Vollmachtgeber sollten genau klären, was Bevollmächtige können – und was sie dürfen.

Außenverhältnis. In der Vorsorgevollmacht kommt das rechtliche „Können" des Bevollmächtigten zum Ausdruck. Wer das Formular Vorsorgevollmacht ausfüllt und darin eine Person bevollmächtigt, autorisiert diese, gegenüber Ärzten, Behörden, Versicherungen, Banken, Vermietern etc. – also im Außenverhältnis – zu handeln. Juristen sprechen hierbei auch von Außenvollmacht oder Vertretung gegenüber Dritten.

Innenverhältnis. In einer separaten Vereinbarung könnt ihr mit dem Bevollmächtigen regeln, was dieser genau tun darf und was nicht. Diese Vereinbarung über das rechtliche „Dürfen" betrifft nur das Verhältnis zwischen euch und dem Bevollmächtigten – also das Innenverhältnis. Ihr könnt dem Bevollmächtigten konkrete Aufgaben zuweisen und Anweisungen erteilen. Ihr könnt auch Bedingungen festlegen. Ohne ergänzendes Innenverhältnis kann die Vorsorgevollmacht im schlimmsten Fall als widersprüchlich oder lückenhaft ausgelegt werden. Dies kann dazu führen, dass das Betreuungsgericht für einzelne Bereiche einen Kontrollbetreuer einsetzt. Daher ist eine Innenverhältnisregelung für die Vorsorgevollmacht sinnvoll. Solche Anweisungen sind immer höchst individuell. Man kann das selbst formulieren, jedoch verfügen viele Vorsorge-Sets über das Formular „Innenverhältnis", damit es leichter fällt, eine interne Anweisung dieser Art zu formulieren.

Bankvollmacht. Kann ein Mensch nicht für sich entscheiden, sollte ein anderer auf sein Konto zugreifen können. Eine Vorsorgevollmacht genügt in der Regel nicht. Eine Bankvollmacht ist sinnvoll. In vielen Vorsorgevollmachten regeln Vollmachtgeber, dass euer Bevollmächtigter auf das Konto zugreifen darf. Hiermit kann er alles regeln – Rechnungen bezahlen, Überweisungen tätigen oder auch Depots und Vermögen verwalten. Das Problem in der Praxis: Oft erkennen Banken und Sparkassen eine einfache Vorsorgevollmacht nicht an. „Einfach" heißt: unterschrieben, aber nicht von einem Notar beglaubigt oder beurkundet. Banken und Sparkassen akzeptieren häufig nur notariell beurkundete Vollmachten, sowie ihre institutseigenen Formulare. Das bedeutet: Wer nicht zum Notar (kostenpflichtig) möchte und Konten bei verschiedenen Banken hat, braucht für jede einzelne Bank eine extra Vollmacht, die er in jeweiligen Filiale unterschreiben muss.

Ganz schön aufwendig. Hierzu ein paar Tipps:

Nachfragen. Fragt bei eurem Geldinstitut nach, ob es eure Vollmacht akzeptiert. Manche Institute erkennen eine einfache Vorsorgevollmacht des Kontoinhabers an, wenn der Bevollmächtigte diese im Original vorlegen kann. Sie behalten sich aber meist vor, den Einzelfall zu prüfen.

Kontovollmacht. Mit einer institutseigenen Konto- oder Bankvollmacht können Bevollmächtigte jederzeit über das Konto verfügen. Die Kontovollmacht ist in der Regel ab Ausstellungsdatum gültig – und nicht erst im Versorgungsfall.

Rechteumfang. Überlegt euch, welche Rechte ihr eurer Vertrauensperson geben wollt. Darf sie das Konto auflösen und neue Verträge abschließen? Soll es eine Begrenzung für den Geldbetrag geben, den der Bevollmächtigte abheben darf? Wie sieht es mit dem Zugang zum Bankschließfach aus?

Widerruf. Solange ihr geschäftsfähig seid, könnt ihr eine Kontovollmacht jederzeit widerrufen, aus Beweisgründen am besten schriftlich. Mit Zugang eures Widerrufs bei der Bank ist die Vollmacht ungültig.

Gemeinschaftskonto. Nutzer eines Gemeinschaftskontos – etwa Ehepaare – brauchen keine gesonderte Bankvollmacht, wenn sie beide als Kontoinhaber geführt werden. Beide können unabhängig vom anderen über das Geld verfügen. Ist nur ein Partner Inhaber des Kontos, benötigt der andere eine Bankvollmacht.
Vollmacht in Filiale vor Ort. Der einfachste und sicherste Weg zur Bankvollmacht ist eine Terminvereinbarung bei der Bank vor Ort. Die Bankinstitute und Sparkassen bieten eigene Formulare an, die in der Filiale auszufüllen sind. Der Vollmachtgeber und die oder der Bevollmächtigte unterschreiben das Formular. Beide sollten einen Personalausweis oder Reisepass zum Termin dabeihaben.

Vollmacht bei Direktbank. Wer Kunde einer Direktbank ist, kann das Formular für eine Vollmacht meist über das Online-Portal der Bank herunterladen. Die Banken geben Hilfestellungen zum Ausfüllen. Der Identitätsnachweis für beide erfolgt über das Postident- oder Videoidentverfahren. Aber Achtung: Wer ein Tages- oder Festgeldkonto bei einer Direktbank hat, bekommt nicht immer die Möglichkeit, eine Kontovollmacht erteilen zu dürfen. Manche, vor allem ausländische Anbieter bieten keine Vollmacht an. Es bleibt dann nur die Möglichkeit, eine andere Bank zu suchen, die diese Vollmacht anbietet. Ansonsten kann man auf diese Konten nur nach dem Tod mittels eines Erbscheins zugreifen.

Über den Tod hinaus gültig. In einer Vollmacht sollte vermerkt sein, wie lange sie gültig ist. Es ist sinnvoll, dass sie über den Tod hinaus Bestand hat. Stirbt der Kontoinhaber und es liegt keine Vollmacht über den Tod hinaus vor, sperrt die Bank in der Regel den Zugang zu sämtlichen Konten und Depots bis ein Erbschein vorliegt. Das kann lange dauern und zusätzliche Kosten verursachen.

Beurkundung durch einen Notar. Unproblematisch ist der Kontozugriff, wenn der Bevollmächtigte bei der Bank eine vom Notar bekundete Vorsorgevollmacht vorliegt. Die Urkunde hat eine hohe Akzeptanz. Im Gesetz ist solch eine Beurkundung für den Fall vorgeschrieben, dass der Bevollmächtige im Namen des Vollmachtgebers einen Kredit aufnehmen darf, z.B. Umbau der Wohnung Behinderten gerecht, Umzug in eine neue Wohnung, eine besondere Krankenbehandlung oder ein Pflegeheimplatz zwischenfinanziert werden muss. Ebenfalls muss die Vorsorgevollmacht vom Notar beglaubigt sein, wenn der Bevollmächtige Wohneigentum und Grundstücke verkaufen muss.

Noch ein paar Allgemeine Dinge zur Vorsorgevollmacht. Beim Ausfüllen der Vorsorgevollmacht ist es ratsam, dies gemeinsam, mit dem Bevollmächtigen zu

Weiter nächste Seite

Checkliste Vollmachten & Verfügungen

- ☐ Eigene Lebenslage einschätzen
  - Wo stehe ich persönlich im Augenblick?
  - Wie schätze ich meine aktuelle Lebenssituation ein?
  - Welchen Menschen in meiner Familie, in meinem Umfeld vertraue ich am meistens?

- ☐ Fragen klären
  - Wer soll im Notfall sofort benachrichtigt werden, wenn ich nicht mehr ansprechbar bin?
  - Wer entscheidet dann, welche ärztlichen Behandlungen und Operationen notwendig sind und setzt das gegenüber Ärzten durch?
  - Wer kümmert sich um meine Bankgeschäfte, wenn ich nicht mehr kann?
  - Wer verwaltet mein Vermögen?
  - Wo wohne ich, wenn ich mich schlecht bewegen kann?
  - Wer sucht bei Bedarf eine häusliche Pflege oder einem Platz im Pflegeheim?
  - Wer kündigt meinen Mietvertrag, wenn ich umziehen muss?
  - Wer kümmert sich um rechtliche Belange und den Schriftverkehr mit dem Rentenversicherer, der Kranken- oder Pflegekasse, den Behörden?
  - Wer entscheidet über geschäftliche Angelegenheiten?

- ☐ Informationen sammeln

  Vorsorge, das heißt zu guten Zeiten Regelungen treffen, die im Fall der eigenen Handlungs- und Entscheidungsunfähigkeit gelten. Es ist kein Thema, das man mal eben schnell und nebenher erledigt. Durch einen schweren Unfall oder eine schwere Krankheit kann sich das Leben schlagartig verändern Holt euch Informationen ein, nehmt euch Zeit um eine eigene Meinung zu bilden. Diese Entscheidung muss jeder für sich persönlich treffen, bevor man dazu nicht mehr in Lage ist.

- ☐ Mit dem Bevollmächtigen sprechen

  Wichtig ist, dass ihr die Person euers Vertrauen fragt, ob sie bereit ist, das Amt zu übernehmen. Sie muss sich zutrauen, die angehenden Entscheidungen an euer Stelle zu fällen und sich darüber bewusst sein, dass das auch mit erheblichen Zeitaufwand verbunden sein kann. Drängt niemanden, die Aufgabe zu übernehmen. Der Bevollmächtigte sollte sich die Übernahme der Verantwortung zutrauen. In jedem Fall sollte er den Inhalt der Vollmacht und möglichst auch eure Einstellung zu lebensverlängernden Maßnahmen am Lebensende kennen. Denn eines steht fest: Je besser euer Bevollmächtigte euch und den Inhalt kennt, desto besser kann er in euren Sinn handeln.

tun. Das hat den Vorteil, dass der Bevollmächtigte besser in eurem Sinne agieren kann.

Legt euch am besten einen Vorsorgeordner an. In diesen sollte neben Vorsorgevollmacht und Betreuungs- und Patientenverfügung ein Verzeichnis mit allen Versicherungen mit Versicherungsscheinnummer sein. Außerdem alle Verträge, wie Handy, Abos für Zeitungen und Zeitschriften sowie ein Verzeichnis aller Online-Verträge mit Passwörtern und weiteren Verträgen.

Eine Vorsorgevollmacht kann man jeder Zeit ändern oder widerrufen. Man sollte in unregelmäßigen Abständen seine Vollmachten überprüfen, mit aktuellem Datum unterschreiben und gegeben Falls der neuen Situationen anpassen.

Der Verwahrungsort der Vorsorgevollmacht sollte dem Bevollmächtigen bekannt sein. Die Originale sollte man bei sich aufbewahren. Ratsam ist es, dem Bevollmächtigten Kopien aller Unterlagen auszuhändigen. Weiterhin besteht die Möglichkeit, das Vorhandensein einer Vorsorgevollmacht gegen eine einmalige Gebühr (derzeit 13 €) beim Zentralen Vorsorgeregister (vorsorgeregister.de) registrieren zu lassen. Das hat den Vorteil, dass die Betreuungsgerichte auf Informationen zugreifen, wenn es darum geht festzustellen, wer für euch die Entscheidungen treffen kann.

Bei der Erstellung der Vorsorgevollmacht sollte man auf eigene Formulierungen verzichten. Wer eine Vorsorgevollmacht selbst formuliert, kann über Fehlerquellen stolpern. Eine häufige Fehlerquelle ist zum Beispiel die Formulierung „Die Vorsorgevollmacht soll in Kraft treten, wenn ich wegen Alters oder Krankheit nicht mehr selbst handeln kann". Solch eine Vorsorgevollmacht ist in der Regel praktisch unbrauchbar. Sie ist an die Bedingung geknüpft, dass der Gesundheitszustand des Vollmachtgebers sehr schlecht ist. Das kann jedoch eine Behörde oder eine Versicherung, die ein Bevollmächtigter kontaktiert, kaum überprüfen. Deshalb sollte die Vorsorgevollmacht ohne Bedingungen formuliert sein. Es ist sinnvoll, ein Formular zum Erstellen einer Vorsorgevollmacht zu verwenden, damit ihr nichts vergesst und jeder Aufgabenbereich klar benannt ist.

Die Formulare findet man im Internet, teilweise kostenlos. Die Verbraucherzentralen und die Stiftung Warentest (www.test.de) bieten Vorsorge-Sets an, die neben den Formularen auch viele Informationen und Ausfüllhilfen haben. Diese Angebote sind kostenpflichtig. Den Formularen liegen oft kleine Kärtchen bei, die man in seine Geldbörse legen kann, um anzuzeigen, das eine Vorsorgevollmacht/Patientenverfügung vorliegt.

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

Euer Dieter

Rehabericht

Keine Hilfe in der Reha

- gute Planung der Reha ist wichtig

Maja (Name geändert) wollte mit ihren 20 Jahren durch eine Reha etwas gegen ihr Fatigue-Syndrom unternehmen. Sie studiert derzeit in Köln und ihre Erschöpfungszustände erschwerten immer häufiger den Alltag. Ihr Arzt hatte empfohlen, immer zu schlafen, wenn sie sich müde fühlt – und das wäre die meiste Zeit des Tages. So konnte es nicht weitergehen. Neben dem Studium blieb nahezu keine Energie, um noch irgendetwas anderes zu tun. Die Situation hatte sich in den letzten vier Monaten extrem verschlimmert. Sie ging zu ihrem Neurologen und hoffte auf ein Medikament, dass sie einfach fitter macht. Leider hatte er auch keine Idee und bestärkte sie aber, die Reha zu beantragen.

Hat dein Neurologe auch den Antrag gestellt?
Den Antrag habe ich selbst über die Krankenkasse gestellt. Dies war etwas schwierig, denn gerade die beruflichen Fragen passten für mich als Studentin nicht. Auch die Beschreibung meiner Probleme und Symptome viel mir schwer. Bei einigen Fragen wendete ich mich einfach an den Service der Techniker Krankenkasse. Die Rückmeldung dauerte doch ein paar Monate. Die Reha wurde für drei Wochen genehmigt.

Wo war das?
In der Median Klinik Mühlengrund in Bad Wildungen (Schwerpunkt Kardiologie und Nephrologie).

Welche Anwendungen hast du bekommen?
Es gab zwei verschiedene Arten von Massage. Die eine war eine Hydro-Jet-Massage. Hier lag man auf einem Wasserbett und die Muskeln wurden durch Düsen massiert. Ich hatte oft Wassergymnastik und Aquajogging. Dazu gab es Kleingruppen, die nannten sich 50

oder 100 Watt-Gruppe. In der 50 Watt Gruppe wurde viel mit Bällen und Bändern gemacht und es ging hauptsächlich um Beweglichkeit. Außerdem Fahrradfahren mit Pulsmessung und progressive Muskelrelaxation. Daneben gab es die Möglichkeit auf freies Schwimmen, Nutzung des Fitnessraumes, spazieren gehen oder auch Nordic Walking.

Hat das zu deinen Vorstellungen gepasst?
Vom Ablauf her schon, allerdings dachte ich, dass die Übungen anstrengender sein würden und ich einfach mehr gefordert würde. Aber durch die Infarkt Patienten war wohl alles auf sehr flachem Level. Außerdem hatte ich erhofft, viel mehr an die Hand zu bekommen, um es auch später im Alltag umsetzen zu können. Also, dass ich nicht aus der Reha rausgehe und alles ist wie vorher. Psychologische Unterstützung, Beratung und kognitives Training hätte ich mir gewünscht. Irgendetwas, was mir hilft, den Konzentrationsstörungen und Erschöpfungszuständen entgegenzutreten. Es gab Patienten, die nach sechs Wochen noch keine psychologische Beratung hatten. In meinem einzigen Gespräch hatte ich den Eindruck, dass die keine Ahnung hatte, was ein Erschöpfungssyndrom ist und es gab auch keine Idee, was helfen könnte. Auch von den Ärzten fühlte ich mich weder gut beraten noch ernst genommen. Wenn ich sagte, dass mich die Sporteinheiten nicht fordern, wurde nichts daran geändert. Auch der Wechsel in die 100 Watt-Gruppe war ein Flopp, das war eine ganz schlichte Rückenschule.

Konntest du deine Fabry-Therapie während der Reha bekommen?
Da ich Galafold nehme, war dies kein Problem.

Schwierige Situation für eine junge Patientin

Für Maja war es nicht so toll, dass die meisten Patienten über 60 oder 70 Jahre alt waren. Erschwerend kam dazu, dass sie sich täglich von diesen „Alten" übergriffige, anzügliche Sprüche anhören musste und einige der Herren im Wasser sehr aufdringlich wurden. Leider bekam sie auch hier trotz Beschwerde von Ärzten und Therapeuten keine Unterstützung. Tatsächlich meinte der Arzt, dass sie doch damit rechnen müsse, wenn sie mit 20 Jahren in Reha ginge.
Da Maja keinerlei Sinn in der ganzen Maßnahme für sich selbst sah, hat sie nach Rücksprache mit der Krankenkasse die Reha nach 14 Tagen abgebrochen.

Jetzt plant sie in Ruhe eine neue Reha und will hier einiges besser machen. Sie sucht sich selbst eine Klinik aus und schaut ganz bewusst hin. Aus dem Netz weiß sie nun, wo viele Patienten mit Fatigue-Syndrom waren und wie diese die Behandlungen bewertet haben. Sich hier auf die Krankenkasse zu verlassen, war ein Flopp. Vielleicht könnte auch ein vorheriger Anruf in der Klinik helfen.

Ihr Tipp:
www.qualitaetskliniken.de/reha/rehakliniken/chronisches-erschoepfungssyndrom

Hier kann man genauer suchen und gleichzeitig sehen, wie viele Patienten mit diesem Problem schon dort behandelt wurden und wie diese die Reha beurteilten.

Majas Fazit

Man sollte sich sicher sein, warum man diese Reha machen möchte und sich auch etwas darauf einstellen, was einen da erwarten könnte. Gerade als junger Mensch muss man sich klar machen, dass da womöglich viele ältere Menschen sind und kann sich für diese ganzen Sprüche etwas rüsten. Entweder auch mal ein gutes Kontra auf Lager haben um mehr davon zu unterbinden oder mental gestärkt sein, dass diese wie beim Lotuseffekt abprallen. Sehr wichtig sollte sein, den Alltag, den man vorher gelebt hat ganz zu verbannen und sich komplett auf die Reha konzentrieren. Hier ist die Zeit einmal den Dingen nachzugehen, für die man sich sonst nie die Zeit nimmt. Ich hatte meine Hobbies nahezu aus den Augen verloren. In der Reha habe ich einiges nachgeholt. Das hatte bei mir dann doch noch einen positiven Effekt.

Studien

Studie zur Verbesserung der geistigen Leitungsfähigkeit — Teilnahme jetzt auch online möglich

Bereits in der Juni-Ausgabe hatten wir von einer neuen Studie am Institut für Medizinische Psychologie und Medizinische Soziologie in Rostock, das sich unter der Leitung von Herrn Prof. Peter Kropp befindet, berichtet.

Ziel der Studie ist es, anhand einer EEG-Messung die Aufmerksamkeit und die emotionale Befindlichkeit im Verlauf nach Beginn einer Enzymersatztherapie bei Patienten mit einer Morbus Fabry Erkrankung zu erfassen und somit die Auswirkung der Behandlung auf diese Lebensbereiche erstmalig zu quantifizieren.

Dabei sollten die Patienten maximal dreimal mittels EEG und Fragebogen untersucht werden.
Die Kosten für An– und Abreise

sowie Übernachtung werden übernommen!

Auch wenn das Hauptaugenmerk die EEGs bleiben, ist Teilnahme an der Studie nun aber auch online möglich. Unter folgenden Link kann man auch an der Studie teilnehmen:

https://www.soscisurvey.de/fabrycogrostock/

Wer weitere Informationen möchte oder Fragen hat, meldet sich bitte direkt beim Studienmitarbeiter Dipl. Psych. Enrico Blohm unter 0381 — 494 9563 oder Enrico.Blohm@med.uni-rostock.de.

Studie zum Schwangerschaftsverlauf bei M. Fabry

Über Schwangerschaft, Geburt und Stillzeit bei Patientinnen mit M. Fabry ist bisher wenig bekannt. Zum Schwangerschaftsverlauf von Patientinnen mit M. Fabry unter Enzymersatztherapie gibt es nur einige wenige Fallberichte.

Ziel der Studie „Schwangerschaftsverlauf bei Morbus Fabry mit und ohne Enzymersatztherapie“ ist es daher, zu erfassen, wie die Schwangerschaften bei Patientinnen mit einer Fabry Erkrankung verlaufen, ob es besondere Probleme in der Schwangerschaft gibt und welchen Einfluss die Fabry-Therapie auf den Verlauf der Schwangerschaft hat. Auf der Grundlage dieser Daten könnten dann Verbesserungen für die Betreuung und die Behandlung von Patientinnen mit einer Fabry-Erkrankung resultieren, die allen Patientinnen zugutekommt.

Die Studie wird von Prof. Hennermann, Leiterin der Villa Metabolica am Zentrum für Kinder und Jugendmedizin der Johannes Gutenberg Universitätsmedizin Mainz durchgeführt.

Teilnehmen können alle Fabry-Patientinnen, die in den letzten 20 Jahren schwanger waren. Mittels eines Fragebogens werden u.a. Daten zur Therapie und zur Schwangerschaft bzw. Geburt erhoben. Bei fehlenden Angaben werden zur Ergänzung die Krankenakten der Behandlungszentren als Datenquelle herangezogen. Außerdem werden die Teilnehmerinnen gebeten, für die Angaben zu Schwangerschaft und Geburt eine Kopie ihres Mutterpasses und des Gelben Vorsorgeheftes an das Behandlungszentrum zu schicken.

Alle Daten werden selbstverständlich pseudonymisiert erfasst!

Interessentinnen melden sich bitte bei Prof. Hennermann unter der Nummer **06131 / 17 — 5754** oder per Email an **julia.hennermann @unimedizin-mainz.de**.

Übrigens:
Informationen zu dieser Studie und allen Studien, über die wir hier berichten, findet ihr auf unserer Internetseite unter *Aktuelles — Studien*.

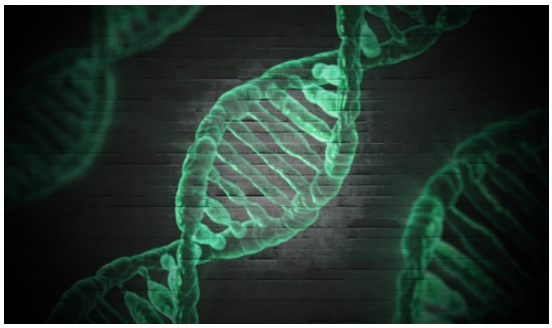
LESER-BRIEFE

Leserbrief zur Mutationsdiskussion

Bin ich unsichtbar?

Ich habe schon seit einiger Zeit mitbekommen, dass es Patienten mit der Mutation D313Y schwer haben, überhaupt eine Therapie zu erhalten. Nun höre ich, dass meine Mutation A143T und noch die beiden Mutationen S126G und E66Q plötzlich auf der gleichen Ebene wie D313Y, bei manchen Laboren als benign=gutartig neu eingestuft wurden.

Offenbar liegt hier ein Irrtum vor. Wie kann das sein? Auf meinem Befund (Ende 2018) steht, dass die Mutation A143T pathogen = krankmachend ist. Auch meine jahrelangen Schmerzen, die Small-Fiber-Neuropathie, die Niereninsuffizienz und ein Schlaganfall etc. sollten Beweis genug sein, dass es sich hier nicht um eine gutartige Mutation handelt.



Ebenso die Patienten mit der D313Y, die ich über die MFSH kennengelernt habe, leiden sehr unter den typischen Fabry-Symptomen und profitieren deutlich von der Therapie.

Was geht da vor? Ich höre immer wieder, dass es sich dabei um eine politische Entscheidung handelt. Aber was genau übersteigt meine Vorstellungskraft.

Auch die Einstufung als later-onset = spät beginnend, kann ich nicht nachvollziehen, da ich schon seit der Kindheit Beschwerden habe wie Anhidrose (a.d.R. stark verminderte bis keine Fähigkeit zur Schweißproduktion), Magen-Darm-Probleme, Fieber und Kopfschmerzen... Die Patienten mit D313Y die ich kenne haben ihre Symptome auch seit der Kindheit.

Offenbar kommen diese Mutationen häufiger in der Bevölkerung vor, aber nicht alle Träger werden krank. Aber diejenigen, die erkranken, kann man doch nicht einfach ignorieren.
Nach jahrelanger Ärzte-Odyssee endlich eine Diagnose und dann doch wieder nicht?! Ärzte-Odyssee – auch so ein Wort. Wer es nicht selbst erlebt hat, kann es sich nicht ausmalen, was es mit einem macht, wenn man immer wieder hört, die Beschwerden seien psychosomatisch.

Eigentlich sollte es mir jetzt gut gehen: Diagnose gestellt, Therapie erfolgreich. Ich würde gerne trotz meiner Einschränkungen einfach nur leben, in Würde. Aber ich finde keine Ruhe, wenn ich an die Menschen denke, die keine Therapie erhalten und manche noch nicht mal eine Diagnose.

Eure Tabea

Kommentar und Info zum Leserbrief

Unseren Lesern sowie den Besuchern unserer Internetseite ist vielleicht die Umfrage für Fabry-Patienten mit den Mutationen D313Y und A143T noch in Erinnerung. An dieser Stelle möchten wir dieses Thema noch etwas ausführlicher erklären.

Morbus Fabry wird verursacht durch Mutationen auf dem GLA-Gen. Zwischenzeitlich wurden viele Hundert Mutationen gefunden. Die Mutationen werden grob unterteilt nach frühem oder späten Krankheitsbeginn, der Schwere des Verlaufs oder welche Symptome entstehen.

Bestimmte Mutationen werden seit Jahren sehr kontrovers diskutiert und immer wieder als nicht krankheitsverursachend dargestellt, darunter die Varianten p.D313Y (auch c.937G>T oder p.Asp313Tyr genannt) und p.A143T (auch c.427G>A oder p.Ala143Thr genannt). Hierfür gibt es sehr unterschiedliche Gründe. Die Patienten, die wir kennen sind jedoch nahezu alle schwer krank und haben viele Symptome. Dies bestätigt sich in der oben genannten Umfrage.

Vor über einem Jahr wurden die Mutationen neu bewertet, dies hat gravierende Folgen:

Bei Gentests bestimmter Labore, die vor diesem Datum durchgeführt wurden, war das Ergebnis die Diagnose M. Fabry. Tests derselben Personen nach diesem Datum sind nun negativ. Das heißt auch, dass Betroffene, die ihre Familie nach einem positiven Befund haben testen lassen, teilweise negative Befunde von Familienmitgliedern mit ähnlichen Beschwerden erhielten, was zu großer Verwirrung führte. Neue Patienten, die nach langer Suche nun auf Fabry getestet werden und eigentlich diese Mutation haben, erhalten je nach Labor das Ergebnis, das kein M. Fabry vorliegt.

Da man bis heute nicht erklären kann, warum manche Patienten mit diesen Mutationen sehr und andere wiederum überhaupt nicht erkranken, sind wir der Meinung, dass hier weiter geforscht werden muss. Voraussetzung hierfür sind immer Patienten, die als solche erkannt werden.

Insgesamt ist bei Familienscreenings von Betroffenen mit diesen Mutationen große Vorsicht angebracht. Wir empfehlen auf eine vollständige Sequenzierung des GLA-Gens einschließlich einer Überprüfung auf neutrale Varianten und Polymorphismen zu bestehen. Auch wenn es zunehmend schwieriger wird, mit diesen Mutationen eine Behandlung zu erhalten, so ist es doch wichtig, dass wir als Selbsthilfegruppe Berichte von Betroffenen über Beschwerden und Krankheitsverläufe sammeln, um sie in die Expertendiskussionen einbringen zu können. Alle uns bekannten Patienten mit diesen Mutationen profitieren von der richtigen Therapie.

In diesem Zusammenhang möchten wir nochmal darauf hinweisen, dass auch bei Männern ein Gentest durchgeführt werden soll und nicht nur die Enzymaktivität sowie das Lyso-Gb3!

Falls euch einzelne Angaben oder Formulierungen in ihren Testergebnissen unklar sind, könnt ihr euch gerne an uns wenden.

Alle Umfragen sind auf unserer Internetseite verlinkt. Eure Teilnahme ist wichtig, denn je mehr Teilnehmer eine Umfrage hat, desto aussagekräftiger sind die Ergebnisse.

Facebook-Konto der MFSH reaktiviert!

Einige von euch haben es schon gemerkt: Wir haben wieder Zugriff auf unser offizielles Facebook Konto!

Schon 2012 wurde von dem langjährigen Vorsitzenden Ditmar Basalla ein sogenannter Business-Account angelegt. Leider ist Ditmar im Laufe des selben Jahres verstorben und das Thema Social-Media wurde wieder etwas hintenan gestellt .

Seit unserer Neuaufstellung im März 2020 haben wir, Natascha und Berthold, das Thema wieder in Angriff genommen. Leider hatten wir keinen Zugriff auf das Konto und erst nachdem wir letztendlich in der zweiten Jahreshälfte 2021 einen Medienanwalt eingeschaltet hatten, hat Facebook uns letztendlich im Januar wieder einen Zugriff auf das Konto gewährt.

Der Zeitpunkt passte sehr gut, denn wir konnten jetzt erstmals bei der Challenge für den Tag der seltenen Erkrankungen mitmachen! Der Rare Disease Day ist international und auch für uns Fabrys wichtig. Für unsere Selbsthilfegruppe werden solche Aktionen zukünftig noch wichtiger werden, denn wir müssen uns finanziell neu aufstellen. Die Sozial-Media-Arbeit ist ein unverzichtbares Standbein für viele Selbsthilfegruppen und wird auch zukünftig bei uns eine größere Rolle spielen. Natürlich haben wir jetzt auch wegen der Challenge einen Instagram-Kanal eröffnet!

Daher suchen wir immer noch zwei Leute, die dieses Projekt mit unterstützen wollen! Hier wäre es klasse, wenn sich schnell jemand meldet – denn vermutlich wird es in Kürze, vielleicht sogar noch im März, den nächsten (Online-) Kurs dafür geben. Berthold und ich können das einfach nicht alles alleine machen - auch wenn es vom Sofa aus ginge.

www.facebook.com/Fabry.SHG.eV

Online-Stammtischtreffen

Wir starten jeden 1. Mittwoch und 3. Donnerstag im Monat um 19 Uhr und freuen uns auf euch. Den Einladungslink gibt's per Email an:

info@fabry-shg.de

Stammtisch in Köln: Neuer Termin!

Am 23. April ab 15 Uhr im Restaurant „Oma's Küche" (Große Budengasse 2b, 50667 Köln). Bitte meldet euch kurz an unter:

info@fabry-shg.de

Achtung! Achtung! Achtung!

Ab jetzt kann sich zur MFSH Familien– und Patientenkonferenz angemeldet werden. Alle Mitglieder bekommen die Anmeldeunterlagen automatisch zugeschickt. Alle anderen können die Unterlagen bei uns anfordern!

… 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
- regelmäßige Online-Stammtische
- Umfragen

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

www.fabry-shg.de