Fabry-News

Das Magazin der Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. | Ausgabe 12 | März 2023

Check-Up im Fabry-Zentrum - was ist wichtig?

Vorwort

Liebe Fabry-Patientinnen und -Patienten,
liebe Leserinnen und Leser,

Einige von euch haben uns berichtet, wie schön sie ins neue Jahr gestartet sind. Von Winter-Camping an der Nordsee bis Kuschelabend am Kamin war alles dabei. So hoffen wir, dass ihr alle einen netten Jahreswechsel erlebt habt!

Bei uns ist schon viel los! Noch nie hatten wir so viele Terminanfragen wie in diesen ersten Jahreswochen. Gleichzeitig planen wir Aktionen für den Tag der seltenen Erkrankungen, die Regionaltreffen und unser Jahrestreffen.

Auch einige neu diagnostizierte Fabry-Patienten haben sich schon bei uns gemeldet! Hier waren Eltern von Kindern und Jugendlichen, aber auch Betroffene in der Mitte ihres Lebens dabei. Das ist gut, denn wir glauben, dass es noch viel mehr von uns gibt! Gleichzeitig sehen wir, dass häufiger Patienten etwas schneller erkannt werden. Auch unsere Gruppe wächst langsam, aber stetig. Das freut uns sehr, denn wir spüren auch den wachsenden Zusammenhalt in der Fabry-Gemeinschaft!

Wir haben viel recherchiert und können neben einer Patienten-Geschichte und einer Reha-Erfahrung auch wieder über Studien berichten.

Wir hoffen auf viele Anmeldungen zu unserem Jahrestreffen im aqualux Tagungshotel in Bad Salzschlirf und freuen uns sehr, alle wieder zu sehen!

Bis bald,

Berthold + Natascha

Inhalt

Top-Thema
Der jährliche Check-Up-Besuch im Fabry-Zentrum Seite 3

Meine Fabry-Geschichte
Eine weite Reise bis zur Diagnose Seite 5

Studien
Studien mit Venglustat gestartet Seite 8

Soziales
Was ist eine Betreuungsverfügung? Seite 10

Porträt Fabry-Zentrum
Interessante Entwicklung in Erlangen Seite 13

Reha-Bericht
Eine Reha im Schwarzwald Seite 15

Online-Veranstaltungen
Ernährung etc. mit M. Fabry Seite 17

MFSH-Aktivitäten
u.a. Termine 2023 Seite 18

„Was uns am Leben hält“ - Doku mit Gerald Uhlig-Romero

Einigen Fabry-Patienten ist das Buch „Und trotzdem lebe ich: Mein Kampf mit einer rätselhaften Krankheit“, in dem der Gerald Uhlig-Romero seinen Weg mit seiner Fabry-Erkrankung beschreibt, bekannt.

Am **1. März 2023** sendet nun **3sat um 20:15 Uhr** den Dokumentarfilm „Was uns am Leben hält“, der in Zusammenarbeit mit Gerald Uhlig-Romero und seiner Tochter Geraldina entstanden ist. In der 3sat-Mediathek wird die Doku ab dem 22. Februar abrufbar sein.

Die Ankündigung zur Doku lautet:
„Gerald Uhlig, bekannter Berliner Kulturschaffender und Kaffeehausbetreiber, leidet an der seltenen Krankheit Morbus Fabry, die er auch seiner Tochter Geraldina vererbt hat. Einzig das Versprechen, welches er seiner Frau Mara am Sterbebett gegeben hat — durchzuhalten, bis die gemeinsame Tochter auf eigenen Beinen steht – hält ihn am Leben. David Sieveking erzählt mit leichter Hand und starken Bildern von einem unbändigen Lebenswillen, der Kraft der Liebe und den Möglichkeiten der modernen Medizin.“

Top-Thema

Der jährliche Check-Up-Besuch im Fabry-Zentrum

- Was ist wichtig? Ein kleiner Leitfaden

Die Check-Up Termine für Fabry-Patienten ähneln oft einem kleinen Marathon. Erst recht, wenn sie an einem Tag und nicht stationär stattfinden. Das Arztgespräch hierbei geht meist schneller vorbei als erwartet und manch einem Patienten wird erst zu Hause bewusst, dass doch wieder die ein oder andere Frage untergegangen ist.

Immer wieder war bei Treffen herauszuhören, dass sich Patienten von dem seltenen Termin mehr erhofft hatten und am Ende irgendwie enttäuscht waren. Sie haben doch nicht die Informationen erhalten, die sie sich eigentlich erhofft hatten. In den meisten Fällen, konnten sie den Grund dafür nicht benennen. Bei unterschiedlichen Workshops mit Patienten und Ärztinnen wurde dieses Thema jetzt ernsthaft angegangen.

Was können wir als Patienten machen, um am Ende unseres Termines rundum zufrieden zu sein?

In Workshops sprachen wir darüber, was bei unseren letzten Terminen schief lief, vergessen wurde oder auch wegen des Zeitmangels unterging. Auch Ärztinnen beschrieben, was sie sich von den Patienten wünschen würden. Mit dabei war immer die Mental-Trainerin Gunda Tibelius, die viele auch von unseren letzten Jahrestreffen kennen. Sie begleitet seit Jahren nicht nur die Fabry-Frauen-Workshops von Sanofi sondern auch viele andere Fabry-bezogene Veranstaltungen. Mit ihr wurde ein kleiner Leitfaden entwickelt, mit durch den vieles besser laufen kann.
Hier geben wir euch Empfehlungen daraus und möchten auch für den chronologischen Ablauf unterstützende Tipps geben.

1. Notizen

Da die Termine meist nur einmal im Jahr stattfinden, ergeben sich im Laufe des Jahres manchmal Fragen, die man dringend notieren sollte, da sie sonst wieder in Vergessenheit geraten.

Hier hilft natürlich ein Zettel. Dieser möchte zum richtigen Zeitpunkt auch wieder gefunden werden. Fragen, die einem durch Alltagssituationen unterwegs oder auf der Arbeit einfallen, sind zu Hause meist wieder vergessen. Hier hilft eine sofortige Notiz im Handy. Viele Smartphones verfügen über eine Notizfunktion. Neben Notizen wie Wunschzettel, Buch- oder Reisetipps, sollte man auch eine Seite mit „Fabry-Fragen“ anlegen. Hilfreich sind hier Apps für PC und Handy (s. Infobox).

2. Erinnerung notieren

Nicht nur den nächsten Termin in den Kalender eintragen. Eine Erinnerung an den Termin eine Woche vorher macht die Organisation zu diesem Termin deutlich stressfreier. Hier kann man schon starten, indem man sich gedanklich damit beschäftigt und die Überweisung mit einem aktuellen Medikamentenplan beim Hausarzt anfordert.

Muss ein Kreatininwert für ein geplantes MRT mitgebracht werden?

Achtung „Schrittmacher“-Patienten: Die Freischaltung des Schrittmachers für ein MRT will mit eingeplant sein! Wurde daran im Zentrum gedacht? Besser nachfragen.

Gab es im letzten Jahr ein wichtiges Ereignis, von dem ich dem Team berichten könnte/sollte?

Hilfreiche Apps

Digital können Apps wie „Evernote“ helfen. Diese können auf PC, Laptop und Handy installiert werden. Es hilft sehr, alle Arztberichte zu scannen und chronologisch zu speichern. Diese Berichte kann man zusätzlich in der App hochladen. Somit kann man zu jeder Zeit und überall auf alle Befunde zugreifen. Dies kann auch bei anderen Arztbesuchen helfen, wenn dieser nach den letzten Befunden fragt. Man klickt Befunde in der App an und sendet sie direkt per Mail in die Praxis. Somit hat der Arzt innerhalb kürzester Zeit alle wichtigen Informationen auf seinem PC und kann sich schnell einen Überblick verschaffen.

3. Finde deine Unterlagen

Habe ich alle nötigen Unterlagen wie Versicherten-Karte, Überweisung, Medikamentenplan etc.?

Habe ich ein Schmerztagebuch geführt? Dann sollte es dem Arzt vorgelegt werden.

Habe ich alle Berichte von niedergelassenen Ärzten (z.B. HNO oder Orthopäde), bei denen ich im Laufe des Jahres war? Ein separater Ordner, in dem alle Befunde aufbewahrt werden, ist ideal. Sehr hilfreich sind auch hier wieder Apps für PC und Handy (s. Infobox S. 3).

4. Notiere alle Fragen

Halte dich in deiner Aussage kurz und klar. Spreche in der Ich-Form.

Benenne abschließend auch deinen konkreten Wunsch.

Schlüsselformulierungen helfen, die eigenen Wünsche anzubringen („Ich brauche …“, „Mir geht es …“, „Mir ist aufgefallen, dass …“)!

Diese und weitere Hinweise, findet ihr bei www.lysolsolution.de unter der Rubrik „Mentale Gesundheit“ - „Kommunikation mit meinem Ärzteteam.“ Hier kann man drüber schauen und sehen, wie Erwartungen gut formuliert werden können. Zusätzlich gibt es kurze Videos und hilfreiche Notizzettel zum Ausdrucken.

5. Mentale und praktische Vorbereitung

Morgens sollte man sich noch einmal bewusst machen, welche Fragen man stellen möchte.

Block und Stift helfen, sich auch die Anweisungen oder Tipps aus dem Zentrum zu merken. Welche Informationen soll ich beim nächsten Termin mitbringen?

Um dir selbst den Termin angenehmer zu gestalten, nimm etwas Leckeres zu Essen und ein schmackhaftes Getränk mit!

Ein gutes Buch oder interessante Zeitschrift dabei? Sie helfen, Wartezeiten zu überbrücken. Nimm dir vor, eine Wartezeit für einen kleinen Spaziergang zu nutzen.

Ist das Handy oder Tablet aufgeladen, falls ich Musik hören möchte?

6. Der Termin

Beginne das Gespräch mit einem positiven Satz!

Informiere die Ärztin gleich zu Beginn des Gespräches, wie viele Fragen du mitgebracht hast. Am Ende des Termines ist hierfür keine Zeit mehr!

Berichte, welche wichtigen Ereignisse es im letzten Jahr gab.

7. Prüfe, ob du alle Unterlagen wieder bei dir hast

Bevor du dich wieder auf den Heimweg machst, schaue noch auf dem Flur und nicht erst zu Hause nach, ob du alle Unterlagen wie Versicherungskarte, Laborbefund und Hinweise auf weitere Medikamente usw. bei dir hast!

8. Reflektiere deinen Termin und definiere dein Ziel

Nimm dir zu Hause am Abend kurz Zeit und lasse den Termin Revue passieren.

War alles in Ordnung? Falls nein, warum nicht? Notiere dir einen Hinweis.

Soll ich mich um einen Termin bei einem niedergelassenen Arzt kümmern?

Habe ich ein Medikament empfohlen bekommen, welches ich mir beim Hausarzt verschreiben lassen muss?

Trage dir den nächsten Termin mit der Erinnerung eine

Woche vorher ein. Noch kein neuer Termin vereinbart – dann notiere im Kalender, wann du danach fragen willst. Vergesse nicht, auch hier zu notieren, was dieses Mal besser laufen müsste, damit du dich wieder entsprechend vorbereiten kannst!

Wie erwähnt haben wir die Tipps in den Workshops von Sanofi mit erarbeitet. Ihr findet diese auf **www.lysosolutions.de**. Auch Takeda bietet zu M. Fabry viele gut aufbereitete Informationen unter **www.fabry-wissen.de** an. Sie unterstützen Selbsthilfegruppen mit verschiedenen Workshops zu Themen wie „Social-Media-Arbeit“ oder „Wie man Unterstützer gewinnen kann“ an denen auch wir vom MFSH-Team regelmäßig teilnehmen. Amicus bietet unter **www.fabryfamilytree.de** ein richtig gutes Stammbaum-Tool an. Auch hier lohnt es sich, einmal zu sehen, wer in der Familie vielleicht noch von M. Fabry betroffen sein könnte.

Wir hoffen, dass euch dieser kleine Leitfaden gut durch alle Termine bringt. Viel Erfolg!

Meine Fabry-Geschichte

Eine weite Reise bis zur Diagnose

- Fabry-Erkrankung durch Zufall während des Auslandsstudiums entdeckt

Tatevik ist 32 Jahre alt und kommt aus Armenien. Sie ist in der Young Adults Community des Fabry International Networks (FIN) aktiv. Seit einigen Jahren lebt sie in Italien, wo sie letztes Jahr im Fach Agraringenieurwesen ihren Doktortitel erhalten hat und inzwischen als Projektmanagerin arbeitet. Begonnen hat der Aufenthalt in Italien allerdings anders als sie sich das vorgestellt hat.

Wie alt warst du als du erfahren hast, dass du Fabry hast?
Die Diagnose wurde bei mir im Alter von 27 Jahren gestellt. Ich hatte schon immer die Fabry-typischen roten Flecken an den Händen und auch am Körper, die Angiokeratome. Ich wurde von verschiedenen Ärzten in Armenien und in Russland untersucht, aber niemand fand die Ursache für diese Flecken. Außerdem hatte ich seit meinem 6. Lebensjahr Magen-Darm-Probleme. Da die ständigen Untersuchungen zu nichts führten, haben wir irgendwann aufgehört, nach der Ursache für die Flecken und die Magen-Darm-Probleme zu suchen.
Im Jahr 2017 gewann ich ein Stipendium für ein 6-monatiges Forschungsprojekt und zog von Estland nach Italien, damals war ich 27 Jahre alt. In meiner Freizeit nahm ich an einem Tanzkurs teil. Während des Trainings hatte ich einen Unfall und wurde daraufhin in die Notaufnahme gebracht. Und dort traf ich den Arzt, der mein Leben veränderte. Dieser Arzt vermutete bei der Anamnese, dass ich M. Fabry habe. Wir machten einen genetischen Labortest, der diesen Verdacht bestätigte. Es folgten weitere Untersuchungen und es stellte sich heraus, dass ich eine klassische Variante hatte.
In diesem Moment wurde mir bewusst, dass ich meinen Vater durch Fabry verloren hatte, als er 32 Jahre alt war. Er hatte einen Herzinfarkt.

Hast du noch Geschwister?
Ich habe noch einen älteren Bruder, der es ja nicht von meinen Vater bekommen haben kann .

Du bist also von Estland nach Italien gegangen. Wie kam es denn dazu ?
Insgesamt habe ich schon in 4 Ländern gelebt. Geboren und bis zum Alter von 11 Jahren aufgewachsen bin ich in Armenien. Dann sind wir nach Moskau gezogen, wo ich die Schule abgeschlossen habe. Danach sind wir zurück nach Armenien und hier habe ich mein Ingenieurstudium begonnen, das ich mit einem Master abgeschlossen habe. Anschließend bin ich mit einem Stipendium der EU für ein Forschungsprojekt nach Estland gegangen. Im Anschluss habe ich dort weitergeforscht und daneben in der Industrie gearbeitet. Schließlich habe ich ein Stipendium für ein Projekt in Italien erhalten, habe alles hinter mir gelassen und bin nach Italien gegangen.

Deine Familie lebt also weiterhin in Armenien?
Ja.

Wie hat deine Familie die Nachricht aufgenommen? Gibt es weitere Fabry-Fälle in deiner Familie?
Bis jetzt nicht. Ich habe es bisher nur meinen Bruder erzählt.

Wie hat die Fabry-Diagnose dein Leben verändert ?
Die Diagnose hat in vielerlei Hinsicht viel verändert. Ich

habe viele Dinge neu überdacht. Wenn ich früher Kopfschmerzen hatte, habe ich nicht darüber nachgedacht, ob etwas dahinterstecken könnte. Jetzt überlege ich, ob es etwas mit meiner Fabry-Krankheit zu tun haben könnte. Ich habe endlich verstanden, warum ich seit meiner Kindheit keinen Sport treiben konnte, und viele weitere Fragen wurden beantwortet.
Um meine Diagnose festzustellen, verbrachte ich 5 Tage im Krankenhaus in Padua, das sehr gut ausgestattet ist. Das war ziemlich hart. Ich war zu diesem Zeitpunkt erst seit 2 Monaten in Italien und hatte weder Freunde noch Verwandte. Außerdem konnte ich noch kein Italienisch. Danach habe ich mich sehr verändert, sagen wir mal, ich bin stärker geworden. Ich habe gelernt, was meine Symptome sind und wie sie sich äußern können, habe angefangen, mit ihnen umzugehen und neue Gewohnheiten eingeführt. Ich habe gelernt, auf mich selbst aufzupassen.
Nachdem ich die Krankheit entdeckt hatte, war die nächste Herausforderung für mich die Therapie, die in Italien glücklicherweise verfügbar ist. Da ich zu diesem Zeitpunkt bereits in der italienischen Krankenversicherung versichert war, bekam ich die Therapie.

Die größte Veränderung in meinem Leben mit der Fabry-Diagnose ist, dass ich nicht mehr so frei in meinen Entscheidungen und Bewegungen bin wie zuvor. Ich bin dem italienischen Gesundheitssystem sehr dankbar für die Therapie und die ständige Überwachung der Krankheit. Aber die Erkenntnis, dass man durch etwas in seiner Freiheit eingeschränkt wird, ist nicht das beste Gefühl. Ich kann nicht nach Armenien zurückkehren, ich kann kein Jobangebot in Deutschland annehmen oder ein Forschungsprojekt in Dänemark durchführen, weil es einfach keine Regelung für nichteuropäische Bürger gibt, die eindeutig besagt, dass ich unter die Therapie falle. Aus meiner Erfahrung kann ich sagen, dass es bei der Behandlung seltener Krankheiten und der Mobilität der Patienten eine große Lücke gibt. Diese Einschränkungen haben sich am stärksten auf mein Leben ausgewirkt.
Eine positive Erfahrung war, dass ich Menschen habe, die mir helfen. Zum Beispiel hat mich mein Doktorvater ins Krankenhaus begleitet und half mir, mit Ärzten zu sprechen und Dokumente zu lesen. Das werde ich nie vergessen und ich nenne ihn jetzt schon meinen einzigen "Verwandten" in Italien. Am Ende habe ich viel über Fabry und seltene Krankheiten gelernt. Und ich lerne immer weiter und werde das auch mein Leben lang tun.

Bist du eigentlich auch Mitglied in einer Selbsthilfegruppe?
Nachdem ich meine Fabry-Diagnose erhalten hatte, zog ich mich zunächst zurück. In dieser Zeit habe ich mich nicht viel mit anderen Menschen unterhalten. Ich wusste, dass es in Italien eine Selbsthilfegruppe gab, aber ich wurde zunächst nicht Mitglied. Dann kam Corona und die italienische Patientengruppe AIAF (Associazione Italiana Anderson Fabry) organisierte Webinare, d. h. Vorträge im Internet, für die ich mich anmeldete. Ich wurde dann auch Mitglied. Und durch die Gruppe erfuhr ich schließlich von FIN, der weltweiten Vereinigung von Fabry-Patientengruppen.

Wie bist du dann letztendlich zur Young Adults Community gekommen?
Während der ersten AIAF-Webinare erhielt ich eine E-Mail, dass FIN eine Gruppe für junge Menschen bis zu 30 Jahren gegründet hat. Die Gemeinschaft sollte junge Fabry-Patienten zusammenbringen sowie eine sichere Plattform für die Kommunikation, den Erfahrungsaustausch und das Lernen über die Krankheit schaffen. Also füllte ich das Anmeldeformular aus und trat der Gruppe bei.

Kannst du uns mehr über die Young Adults Community erzählen ?
Nun, für mich persönlich war die AIAF zwar der erste Kontakt mit anderen Patienten, aber die Sprache war schon ein großes Problem. Außerdem gab es dort Patienten aller Altersgruppen. Dann habe ich in der Young Adults Community Patienten in meinem Alter kennengelernt, die ebenfalls in der Ausbildung waren, gerne reisten und die gleichen Probleme hatten. Ich konnte mich mit ihnen allen gut auf Englisch verständigen, meine Gedanken und Gefühle ausdrücken und über meine Erfahrungen sprechen. Es war eine großartige Erfahrung! Ich habe eine Menge über Fabry gelernt. Und das war der Grund, warum ich an den Webinaren teilgenommen habe. Vorher hatte ich fast nur Google als Informationsquelle. Und das Internet ist nicht immer eine gute Quelle, um sich wirklich zu informieren.
Als ich kurz nach der Diagnose 2017 mit der Enzymersatztherapie begann, hatte ich zwar auch einige Informationen, aber keine Erfahrungsberichte von anderen Fabry-Patienten. Das hat mir wirklich gefehlt. Und als ich dann der FIN Young Adults Community beitrat, war

ich nicht mehr die Außenseiterin, die Seltene. Ich erfuhr, dass es überall auf der Welt Fabry-Patienten in meinem Alter gibt. Ich bin beiden Organisationen, AIAF und FIN, sehr dankbar .

Wie viele junge Patienten sind Teil der Young Adults Community?
Das ist schwer für mich zu sagen, aber wir sind über 30 Personen .

Und was habt ihr bis jetzt so alles gemacht?
Aufgrund von Corona konnten wir uns nicht treffen. Stattdessen hatten wir Online-Treffen. Seit 2020, als die Gruppe gegründet wurde, haben wir uns alle 3 Monate online getroffen und Webinare zu verschiedenen Themen im Zusammenhang mit Fabry abgehalten. Wir hatten jedes Mal andere Referenten, Ärzte, Psychologen, Erfahrungsberichte und Coaches.

Wir haben auch eine Kampagne gestartet, um das Bewusstsein für Fabry zu schärfen. Es ging um die Schwitzprobleme von Fabry-Patienten, und damit wollten wir das Bewusstsein für die Fabry-Krankheit und ihre frühen Symptome schärfen.

Generell besteht das Ziel der Young Adults Community darin, die nächste Generation von Fabry-Patienten auch zu neuen Patientenfürsprechern auszubilden. Sie sollen die Arbeit der Selbsthilfe weiterführen und andere Patienten informieren können, aber auch um Fabry im Allgemeinen bekannter machen können.

Allein meine Geschichte, dass ich in 4 Ländern lebte, bevor ich meine Diagnose erhielt, zeigt, dass es noch viel zu tun gibt, um sicherzustellen, dass so viele Menschen wie möglich, insbesondere Ärzte, über Fabry Bescheid wissen.

Es ist sehr wichtig, dass man über die Krankheit, die man hat, informiert ist. Und ich denke, es ist sehr wichtig, dass eine neue Generation von Fabry-Patienten aktiv wird, um die Geschichte der Fabry-Krankheit fortzuschreiben, die ja erst so richtig vor 20 bis 25 Jahren mit dem Erscheinen der ersten Therapie ihren Anfang genommen hat.

Welche Aktivitäten sind denn zukünftig geplant?
Nach mehr als 2 Jahren werden wir uns im Juni 2023 in Barcelona treffen. Etwa 30 junge Vertreter von Selbsthilfegruppen aus aller Welt - von den USA bis Korea - werden sich dort für 2 ½ Tage treffen, um sich endlich persönlich kennenzulernen, sich in Seminaren weiterzubilden, ihre persönlichen Erfahrungen mit Fabry auszutauschen und voneinander zu lernen. Und auch, um bei Freizeitaktivitäten gemeinsam Spaß zu haben. Die Teilnehmer sollen erfahren, dass sie mit ihren Problemen nicht allein sind.

Du hast erzählt, dass du die Infusionen bekommst. Hast du eine Verbesserung deiner Symptome bemerkt?
Diese Frage habe ich mir auch gestellt. Da ich vor der Fabry-Diagnose nicht wusste, dass etwas mit mir nicht stimmte, und da niemand in meiner Familie etwas berichtete, dachte ich, alles sei normal. Ich habe nicht darüber Buch geführt, wie oft ich müde war, wie oft ich Kopfschmerzen hatte oder meine Hände und Füße brannten, oder wie oft ich Verdauungsprobleme hatte. Ich hatte gemerkt, dass ich diese Symptome gelegentlich habe, aber ich habe kein Tagebuch geführt und zum Beispiel die Schwere der Symptome festgehalten. Daher kann ich nur schwer sagen, ob sich meine Symptome gebessert haben.
Die ersten 3 bis 6 Monate nach Beginn der Therapie waren jedoch ziemlich hart für mich. Meine Ärzte erklärten mir, dass sich in meinem Körper bereits viele unausgeschiedene Stoffe angesammelt hatten. In dieser Zeit nach den Infusionen konnte ich nicht zur Universität gehen, an manchen Tagen konnte ich nicht einmal aufstehen. Ich konnte nicht viel heben oder lange Strecken gehen. Ich war immer müde. Aber danach wurde es besser. Ich hatte keine allergischen Reaktionen.
Aber ich denke, dass auch psychologische Effekte eine Rolle spielen. Allein die Tatsache, alle zwei Wochen in die Nephrologie zu gehen - ich bekomme die Infusionen immer in der Nephrologie - und sich wieder mit seiner Krankheit auseinandersetzen zu müssen, übt einen gewissen Druck aus, der sich auf die Psyche auswirkt.

Zu guter Letzt, was würdest du anderen Fabry-Patienten empfehlen?
Erstmal waren alle erleichtert, denn sie haben alle über Es ist schlimm, wenn man Morbus Fabry hat. Aber wenn man die Möglichkeit hat, Infusionen zu bekommen und dann nach der Behandlung 14 Tage lang beschwerdefrei ist und seine Ruhe hat, kann man sich glücklich schätzen. Fabry ist etwas, mit dem wir Fabry-Patienten geboren werden, so wie man mit einer bestimmten Haarfarbe geboren wird. Deshalb sollten wir die Krankheit akzeptieren und lernen, das Beste daraus zu machen.

Berthold

Natascha sucht immer Patienten, die gerne ihre Fabry -Geschichte teilen. Bitte meldet euch bei ihr unter n.sippel@fabry-shg.de bzw. 0176 — 6097 3408 .

Studien

Studien mit Venglustat gestartet

- Weitere Substratreduktionstherapie in der Entwicklung

Neben der Enzymersatz- und der Chaperontherapie wird seit einiger Zeit an einer Substratreduktiontherapie geforscht. Nun wird die Wirkung eines weiteren Kandidaten dieser Wirkstoffklasse in zwei Studien genauer untersucht.

Das Wirkprinzip der Substratreduktionstherapie unterscheidet sich grundsätzlich von den bisherigen beiden Therapiearten. Bei der Enzymersatztherapie geht es darum, dem Patienten das fehlende Enzym von außen durch Infusion zu geben. Sie steht allen Patienten offen. Die Chaperontherapie wirkt nicht bei allen Varianten (Mutationen). Sie basiert darauf, dass das Enzym des Patienten bei der Anwesenheit des Chaperons richtig gefaltet wird, sodass es funktioniert. Beide Therapien sorgen dafür, dass bestimmte Stoffwechselprodukte wie Gb-3 im Körper abgebaut werden und sich nicht im Körper ablagern.

Die Substratreduktionstherapie zielt im Gegensatz dazu auf die Bildung eben dieser Stoffe, die minimiert werden soll. Wird nicht so viel Gb-3 gebildet, dann muss auch nichts abgebaut werden und kann sich auch nicht im Körper ablagern.

Nach Lucerastat (s. Infobox) wird nun mit Venglustat ein weiterer Kandidat dieser Wirkstoffklasse in zwei Studien am Menschen genauer untersucht. Es ist chemisch allerdings anders aufgebaut. In Voruntersuchungen reduzierte Venglustat den Gb3- und den Lyso-Gb3-Wert in Blutplasma und Urin. Auch verringerte es die Gb3-Anreicherung in Geweben wie Nieren und Herzen. In menschlichen Herzzellen, die man in der Petrischale aus Stammzellen gewonnen hatte, reduzierte es ebenfalls Lyso-Gb3 und führte zum Gb3-Abbau.

Update Lucerastat

Der erste Wirkstoff, der als Substratreduktiontherapie gegen M. Fabry getestet wurde, ist Lucerastat von Idorsia. In deren MODIFY-Studie wurde der Effekt von Lucerastat auf neuropatische Schmerzen untersucht. Leider besserten sich nach 6-monatlicher Einnahme von Lucerastat die neuropatischen Schmerzen nicht.

Allerdings konnte gezeigt werden, dass der Wirkstoff gut von den Patienten vertragen wurde und auch zu einer Reduktion des Gb-3 im Blutplasma führte. Auch ergaben sich Hinweise, dass Lucerastat sich positiv auf einen fortschreitenden Nierenfunktionsverlust auswirken und zu einer Rückbildung einer linksseitigen Herzmuskelverdickung führen könnte.

Diesen Hinweisen wird in einer Verlängerung der MODIFY-Studie nachgegangen. Wir stehen dazu mit Idorsia im Austausch und hoffen, dass wir vielleicht schon auf der MFSH Patienten-Akademie in Bad Salzschlirf mehr berichten können

Bei den beiden klinischen Studien werden nun unterschiedliche Aspekte untersucht. Im Folgenden soll ein kurzer Überblick über die Studien gegeben werden. Für Details wenden sich interessierte Patienten bitte unbedingt an die teilnehmenden Zentren!

CARAT-Studie

Bei der CARAT-Studie wird untersucht, wie sich Venglustat im Vergleich zu üblichen Standardbehandlung bei Fabry-Patienten mit einem verdickten Herzmuskel auf diese Verdickung auswirkt. Darüber hinaus wird die Wirkung von Venglustat auf die Nierenfunktion beurteilt und untersucht, wie es im menschlichen Körper verarbeitet wird.

Die Studie wird im sogenannten randomisierten Parallelgruppendesign durchgeführt. Randomisiert bedeutet, dass eine Gruppe der Teilnehmer Venglustat bekommen wird und eine andere Gruppe die jeweilige Standardtherapie, also entweder weiterhin Infusionen oder die Tablette, je nachdem was der Teilnehmer vorher genommen hat. Dabei ist die Wahrscheinlichkeit Venglustat zu erhalten 50 %. Parallelgruppen bedeutet, dass beide Gruppen zur selben Zeit in der Studie sind.

Dabei ist die Studie unverblindet, d.h. sowohl die Teilnehmer als auch das Studienzentrum wissen, was der Patient bekommt.

Zu Beginn werden bei den Teilnehmern Untersuchungen, Tests und Verfahren durchgeführt, um deren Eignung für die Studie beurteilen zu können. So dürfen die Teilnehmer nicht an einer fortgeschrittenen Herz-Fibrose oder einer

asymmetrischen Hypertrophie leiden. Ebenso können sie nicht teilnehmen, wenn sie bereits an einer fortgeschrittenen Niereninsuffizienz leiden oder bereits eine neue Niere bekommen haben. Auch ein Schlaganfall oder TIA ist ein Ausschlusskriterium.
Bei den Untersuchungen handelt es sich u.a. um EKG, Herz-MRT, Echokardiographie, neurologische Untersuchungen sowie Blut- und Urinproben. Außerdem werden Fragebögen zu Schmerzschüben und ein Tagebuch zu Schmerzmitteln ausgefüllt. Darüber hinaus wird bei Frauen, die schwanger werden können, ein Schwangerschaftstest durchgeführt.

Sind die Teilnehmer für die Studie geeignet, erhalten sie für 18 Monate Venglustat bzw. ihre Standardtherapie. In dieser Zeit werden die Teilnehmer regelmäßig im Zentrum untersucht. Dabei werden die gleichen Untersuchungen gemacht werden wie zu Beginn der Studie, wobei nicht bei allen Besuchen auch alle Untersuchungen nötig sind. Außerdem werden die Zentren regelmäßig mit den Teilnehmern telefonieren.

Anschließend haben alle Teilnehmer die Möglichkeit, für weitere 18 Monate Venglustat zu erhalten. Auch in dieser Zeit wird es wieder Untersuchungen an den Zentren geben.

An der CARAT-Studie beteiligen sich die Fabry-Zentren in der Uniklinik Würzburg , Eppendorf Krankenhaus Hamburg, der Charité in Berlin, das SphinCS in Hochheim und in Österreich das Fabry-Zentrum in Graz. Wir vermitteln gerne den Kontakt, wenn ihr Interesse habt dabei zu sein.

Die zweite Studie, die PERIDOT-Studie, untersucht die Wirkung von Venglustat auf neuropatische Schmerzen in den Extremitäten und Schmerzen in der Bauchregion. Außerdem wird die Konzentration von Lyso-Gb3 und die Wirkung von Venglustat auf die Anwendung von Schmerzmitteln untersucht. Daneben wird, wie bei der CARAT-Studie, untersucht, wie der Wirkstoff im menschlichen Körper verarbeitet wird.

Bei der PERIDOT-Studie handelt es sich um eine sogenannte doppelblinde, placebokontrollierte Studie. Placebokontrolliert heißt, nur die Hälfte der Teilnehmer wirklich Venglustat erhalten. Die anderen Teilnehmer bekommen ein Placebo. Ob man Venglustat oder das Placebo erhält bestimmt der Zufall. Doppelblind bedeutet, dass weder die Studienteilnehmer noch das Studienpersonal an dem Prüfzentrum wissen, was man bekommt.
Patienten, die keine Behandlung für M. Fabry erhalten (sogenannte behandlungsnaive Patienten) oder die in den letzten 6 Monaten keine solche Behandlung erhalten haben, kommen für diese Studie in Frage.

Zu Beginn der Studie wird die Eignung des Teilnehmers für die Studie beurteilt. Dazu werden die Teilnehmer wieder am Zentrum untersucht. Die Untersuchungen ähneln denen in der CARAT-Studie, allerdings ohne MRT.
Auch die Ausschlusskriterien wie fortgeschrittene Niereninsuffizienz, Schlaganfall oder TIA ähneln der CARAT-Studie. Sollten die Schmerzen nicht durch M. Fabry bedingt sein, so können Patienten ebenfalls nicht teilnehmen.

Danach erhalten alle geeigneten Patienten für 12 Monate entweder Venglustat oder Placebo, je nachdem in welche Gruppe sie per Zufall kommen. Während dieser Zeit werden die Teilnehmer regelmäßig im Zentrum untersucht und von diesem angerufen.

Im Anschluss haben auch in der PERIDOT-Studie alle Teilnehmer die Möglichkeit, für weitere 12 Monate Venglustat zu erhalten. Diese Zeit wird durch Untersuchungen im Zentrum begleitet.

An der PERIDOT-Studie beteiligen sich die Fabry-Zentren in der Uniklinik Würzburg, an der LMU in München, das SphinCS in Hochheim und in Österreich das AKH in Wien sowie in der Schweiz in Zürich. Auch vermitteln wir gerne den Kontakt, wenn ihr Interesse habt dabei zu sein.

Fabry Scan Studie beleuchtet Dunkelziffer des M. Fabry

Bei vielen Fabry-Patienten dauert die Zeit bis zur richtigen Diagnose immer noch zu lange. Mehr noch, M. Fabry ist wahrscheinlich häufiger als bis her angenommen und viele Fälle bleiben bis her unentdeckt!

Diese Dunkelziffer an Fabry-Fällen wird jetzt in der Fabry Scan Studie von Prof. Dr. Müller-Deile in Erlangen beleuchtet. Durch die Einsicht in die Patientenakte von interessierten Fabry-Patienten bzw. Ausfüllen eines Fragebogens sollen Erkenntnisse auch hinsichtlich möglicher Fehldiagnosen gewonnen werden.

Kontaktperson ist:

Prof. Dr. Janina Müller-Deile
09131 / 85 - 42960
janina.mueller-deile@uk-erlangen.de

Soziales

Was ist eine Betreuungsverfügung?

- Vorsorgevollmacht, Patienten - oder Betreuungsverfügung?! Gerade Alleinstehende sollten sich hier Gedanken machen

Jede ärztliche Behandlung bedarf der Einwilligung des Patienten. Ansonsten ist die Maßnahme rechtswidrig und als Körperverletzung strafbar. Solange ihr einsichts - und entscheidungsfähig seid, ist das kein Problem. Ihr könnt direkt dem Arzt sagen, was ihr an Behandlung wollt und was ihr nicht wollt. Sehr viel schwieriger wird es, wenn ihr krankheitsbedingt dauerhaft nicht mehr einwilligungs- und entscheidungsfähig seid und ein Gespräch mit dem Arzt nicht möglich ist. Trotzdem kommt es, nach wie vor, auf euere Einwilligung zur Behandlung an. Und hier kommt die Patientenverfügung ins Spiel. Mit einer Patientenverfügung, die ihr schriftlich im Voraus und in gesunden Tagen erstellt habt, könnt ihr genau für diesen Fall vorsorgen. Ihr legt konkret fest, für welche Krankheitssituation ihr in bestimmte Behandlungen einwilligt und welche ihr nicht wollt. Mit einer Patientenverfügung entscheidet man also selbst was im Falle der eigenen Entscheidungsunfähigkeit geschehen soll. Mit der Vorsorgevollmacht dagegen verlagert man diese Entscheidung auf einen anderen.

Was passiert, wenn ihr keine Patientenverfügung oder Vorsorgevollmacht habt?

Wenn ihr weder Patientenverfügung noch Vorsorgevollmacht habt, entscheiden Ärzte, nach ihren ethnischen Vorgaben, gerichtlich eingesetzte Betreuer oder die Gerichte selbst, über die weitere Behandlung. Man versucht zu ergründen, was euer Wille ist. Dies ist nicht ganz einfach. Dabei kann es zur Behandlung kommen, die auch lebensverlängerten Maßnahmen beinhaltet (z.B. künstliches Koma, künstliche Beatmung und Ernährung). Habt ihr eine Vorsorgevollmacht und für den Bereich Gesundheit alle Punkte angekreuzt, ist dann euer Bevollmächtigter gefragt. Er muss euren „mutmaßlichen Willen“ zu gewissen Behandlungen kennen und umzusetzen. Da die Punkte Gesundheit in einer Vorsorgevollmacht allgemein gehalten sind, kann dies für euren Bevollmächtigten schwierig werden, wenn er von euch keine konkreten Angaben dazu hat.

Der Weg zur Patientenverfügung

Die Entscheidung für oder gegen eine Patientenverfügung ist freiwillig und kein muss. Aber sie ist sehr sinnvoll und ratsam. Da sich die meisten Menschen ungern mit den Themen schwere Krankheit und Tod beschäftigen, habe ich einige Anregungen dazu bzw. Fragen, die ihr euch stellen solltet:

- Nehmt euch Zeit für die Klärung, ob ihr eine Patientenverfügung wollt oder nicht.
- Bildet euch eine eigene Wertevorstellung zum Leben, Gesundheit, Sterben und Tod.
- Fragt euch, wie ihr mit Krankheit, Schmerzen, Schicksalsschlägen und Behinderungen anderer umgeht.
- Wie würdet ihr entscheiden, welche Maßnahmen sinnvoll wären?
- Seid ihr religiös? Welchen Stellenwert haben Glauben und Religion für euch?
- Redet mit Familienangehörigen und Freunden. Haben sie dazu Erfahrungen? Wie gehen sie mit diesem Thema um?
- Sprecht mit eurem Hausarzt über lebensverlängernde oder -verkürzende Maßnahmen.
- Sammelt Informationen zu diesem Thema auch bei Betreuungseinrichtungen, Hospiz- und Wohlfahrtsverbände oder Kirchen. Diese bieten sogar oft Beratungen und Vorträge an, ebenso Verbraucherzentralen und Krankenkassen
- Wen kann ich als Bevollmächtigten einsetzen und wer ist dazu bereit? Es müssen nicht immer Familienangehörige sein.

Wie erstellt man eine Patientenverfügung?

Für eine Patientenverfügung gibt es kaum Formvorschriften. Im Gesetz (§1901a BGB, ab 01.01.23 §1827 BGB), ist lediglich festgelegt, dass man volljährig sein muss. Sie muss schriftlich verfasst und unterschrieben sein. Sie muss nicht handschriftlich verfasst werden, kann jedoch selbst erstellt werden. Einfacher sind Formulare bzw. vorgefertigte Textbausteine. Wenn ihr eine eigene Patientenverfügung verfassen wollt, sollte diese sehr punktgenau erstellt sein. Es sind alle medizinischen Maßnahmen und Behandlungen aufzulisten, in die ihr einwilligt oder nicht. Vor allem verwendet keine ungünstigen Formulierungen, wie

Vordrucke

Es gibt viele Vordrucke am Markt, u.a. vom Bundesjustizministerium, Verlagen, Wohlfahrtsverbänden, Ärzten, Verbraucherzentralen.

Es gibt sie in Papierform oder zum Herunterladen im Internet. Einige sind kostenlos, andere sind kostenpflichtig.

Wer unsicher ist, sollte die verschiedenen Vordrucke vergleichen und sich für die Variante entscheiden, die verständlich ist und am besten passt.

⇒ „Wenn mein Leben einmal nicht mehr erträglich ist, …“
⇒ „Wenn mein Zustand unwürdig ist, …“
⇒ „Ich wünsche keine Schläuche an mir.“
⇒ „Wenn ich nur noch Opfer der Intensiv- und Apparatemedizin bin, …“

Diese Formulierungen sind problematisch, nicht klar definiert. Es ist nicht zu erkennen was ihr wünscht und was nicht. Sie haben keinen Bestand vor Ärzten und Gerichten. Der BGH hat in mehreren Urteilen entschieden, dass in einer Patientenverfügung alle gesundheitlichen Maßnahmen, die ihr wünscht oder ablehnt, genau und präzise beschrieben sind. Deshalb empfehle ich Vordrucke, weil diese rechtssicher sind, leichter ausfüllbar und alle Bereiche abdecken, so dass man nichts vergessen oder übersehen kann (s. Infobox).

Beim Erstellen der Patientenverfügung sollte unbedingt euer Bevollmächtigter dabei sein. Denn dieser soll eure Wünsche und Vorgaben umsetzen. Dazu muss er/sie ganz konkret wissen, was ihr wollt und was nicht, damit er/sie auf der rechtsicheren Seite ist. Eine gute Patientenverfügung hat ca. 6 Seiten. Geht sie Punkt für Punkt durch. Tragt euren Bevollmächtigen ein, ggf. eine weitere Person. Wichtig ist die Unterschrift von euch und euren Bevollmächtigten.

Wenn ihr bei einigen Punkten unsicher seid, kann es empfehlenswert sein, sich an seinen Hausarzt, Fachärzte oder Palliativmediziner zu wenden. Sie können über Behandlungen im Zusammenhang mit dem Lebensende, über Erfolgsaussichten und Risiken von Behandlungen aufklären. Ebenso können sie beraten welche Möglichkeiten der Hilfestellungen es für den Wunsch nach einem menschenwürdigen Sterben gibt. Die Beratungen bei Ärzten ist leider keine Leistung der gesetzlichen Krankenkasse. Sie wird als IGeL-Leistung für 60 bis 70 € angeboten.

Zusätzliche Verfügung bei schwerer Krankheit

Wer schwer an Krebs oder einer anderen unheilbaren Krankheit leidet die nach Einschätzung der Ärzte zum Tode führen kann, kann sich mit speziellen Patientenverfügungen vorsorgen. Auch wenn ihr bereits eine allgemeine Patientenverfügung habt, könnt ihr auf einem Extrablatt spezielle Anweisungen zu eurer Erkrankung geben. Wichtig ist, dass ihr alle Informationen zur Krankheit, zu Medikamenten, Behandlungs- und Therapiemöglichen habt und die Folgen eurer Entscheidung kennt. Erstellt das Extrablatt, so konkret wie möglich, am besten mit Hilfe des behandelten Arztes oder Ärztin und euren Bevollmächtigen. Erklärt was euch besonders Herzen liegt und wie ihr die Endphase des Lebens gestalten möchtet. Damit lässt sich für die Phase der Entscheidungsunfähigkeit sicherstellen, dass eure Wünsche und Vorstellungen bestmöglich beachtet werden.

Was passiert bei Corona?

In der aktuellen Covid-19-Pandamie kommt der künstlichen Beatmung auf der Intensivstation eine besondere Rolle zu. Diese Behandlung ist kein klassischer Anwendungsfall für eine Patientenverfügung. Hier haben Patienten nach ärztlicher Aufklärung in der Regel selbst einwilligt. Sie werden in ein künstliches Koma versetzt, damit sie mechanisch beatmet können. Die mechanische Beatmung auf der Intensivstation ist „das Mittel“, wenn andere Sauerstofftherapien nicht weiterhelfen. Die Behandlung ist darauf ausgerichtet, dass Patienten wieder erwachen und entscheidungsfähig sind.
Anders sieht es aus, wenn sich im Verlauf der Behandlung herausstellt, dass das Therapieziel nicht erreicht werden kann. Hier kann eine Patientenverfügung wichtig sein. Auf Grundlage der Patientenverfügung wird für oder gegen neue Therapien oder Maßnahmen entschieden. Der Bevollmächtigte kann den Patientenwunsch umsetzen.

Aufbewahrung, Änderung, Widerruf und Aktualität einer Patientenverfügung

Das Original bewahrt ihr am besten in eurem Vorsorgeordner zu Hause auf. Fertigt Kopien für eure Bevollmächtigten an. Damit stellt ihr sicher, dass der Inhalt der Patientenverfügung schnellstmöglich bekannt wird. Weiterhin besteht die Möglichkeit, bei dem Hausarzt eine Kopie in eurer Patientenakte zu hinterlegen. Sinnvoll ist auch, seine Vorsorgevollmacht, Betreuungs- und Patientenverfügung beim „Zentralen

Vorsorgeregister“ zu registrieren. Informationen findet ihr unter www.vorsorgeregister.de oder telefonisch unter 0800-3350500. Die Kosten betragen einmalig 20,50 €. Das hat den Vorteil, dass diese Dokumente nicht verloren gehen können und Behörden und Gerichte Bescheid wissen, dass ihr die entsprechenden Verfügungen habt.

Ihr könnt die Patientenverfügung jederzeit ändern oder neu schreiben. Ihr könnt Festlegungen gegenüber Ärzten formlos widerrufen, auch mündlich.

Es gibt keine Vorschrift, wie aktuell eine Patientenverfügung sein muss. Sie ist mit Datum und Unterschrift unbegrenzt gültig. Die Ärzte müssen sich an eure Verfügung halten, egal wie alt sie ist. Aber es ist durchaus sinnvoll, eine Patientenverfügung regelmäßig zu aktualisieren. In den Formularen gibt es dazu oft extra ein Unterschriftsfeld. Sie wird alle 1 bis 5 Jahren empfohlen. Mit Datum und Unterschrift bestätigt ihr, dass ihr nach wie vor mit dem Inhalt der bestehenden Patientenverfügung einverstanden seid. Falls nicht, könnt ihr diese ergänzen oder eine neue Patientenverfügung verfassen. Gründe können hierfür sein:

- Der medizinische Standard hat sich geändert. Das Wissen von Krankheiten, Medizin und Behandlungsmethoden wurden verbessert oder haben sich weiterentwickelt.
– Neue Gerichtsurteile können eine Klarstellung fordern.
– Die eigene Einstellung zu einer intensivmedizinischen Behandlung und lebensverlängernden Maßnahmen hat sich geändert.

Es ist daher sinnvoll, dass eine Patientenverfügung immer auf dem neusten Stand ist. Je aktueller, umso klarer, können Ärzte eure Patientenverfügung umsetzen.

Zuletzt noch ein wichtiger Hinweis. Eine Patientenverfügung gilt nicht im Ausland. Die Patientenverfügung in Deutschland basiert auf nationalen Gesetzen.
Ärzte im Ausland müssen sich an die Vorschriften des jeweiligen Land halten.

Euer Dieter

Für Fragen, Hinweise, Anregungen und Themenvorschläge stehe ich, wie immer, zur Verfügung. Meldet euch einfach unter 0174 — 98 95 947 oder schreibt eine E-Mail an d.landraf@fabry@h.de .

Neue Leitlinie zu M. Fabry

Im Januar ist die überarbeitete interdisziplinäre Leitlinie für die Diagnose und Therapie des M. Fabry von der Deutschen Gesellschaft für Neurologie veröffentlicht worden. Diese ist bis Mitte Oktober 2025 gültig und wird dann wieder überarbeitet.

Unter anderen werden auch wieder Empfehlungen für regelmäßige Untersuchungen in den Fabry-Zentren gegeben.

Die regelmäßigen Untersuchungen und vor allem die Abstände dazwischen werden auch häufig von Fabry-Experten in Vorträgen thematisiert. Daher werden wir in der nächsten Ausgabe der Fabry-News hier einen Überblick geben

Porträt Fabry-Zentrum

Interessante Entwicklung in Erlangen

- Zentrum im Entstehen

Im süddeutschen Raum entwickelt sich derzeit ein neues Fabry-Zentrum. Hier betreut seit wenigen Jahren Prof. Janina Müller-Deile Patienten mit seltenen Nierenerkrankungen inklusive Fabry-Patienten und hat noch einiges vor.

Prof. Dr. Janina Müller Deile ist Fachärztin für Innere Medizin und Nephrologie, zusätzlich hat sie die Professur für seltene Nierenerkrankungen. Hierüber entstand auch der Bezug zu M. Fabry. In ihrer ganz frühen Zeit als Assistenzärztin an der MHH Hannover lernte sie ihren ersten Fabry-Patienten kennen. Er hatte genau diese Odyssee durchlaufen, von der heute Patienten immer noch berichten – von Arzt zu Arzt, leider sogar bis hin zur Psychiatrie, weil man seine Symptome nicht richtig einordnen konnte. Damals war sie ganz am Beginn ihrer Laufbahn und dachte: „Es kann doch nicht sein, dass wir hier in Deutschland so blind sind, wo es am Ende doch eigentlich so leicht sein kann."

Die endgültige Diagnose bei dem damaligen Patienten kam über die Trockenblutkarte. Weil dieser Test sogar kostenfrei war, wunderte sie sich, dass dies nicht schon längst einmal geschehen war. Somit entstand vor zehn Jahren das erste Interesse ihrerseits an dem vielschichtigen M. Fabry. Sie sah Patienten jedoch nur, wenn diese auf Station einbestellt wurden. Schon damals wurden sie auch bei manch anderen Patienten hellhörig und versuchten, keine Fabry-Patienten zu übersehen.

2019 wechselte Prof. Müller-Deile an die Universität Erlangen und nahm gleichzeitig die Professur an. Diese Position möchte sie nutzen, um an seltenen Erkrankungen zu forschen und auch M. Fabry in den Mittelpunkt zu rücken. Ihr fiel schnell auf, dass die Fabry-Patienten wie in vielen Kliniken über die Uniklinik verteilt waren. Die einen waren der Neurologie zugeordnet, andere der Nephro- oder Kardiologie. Jedoch fehlte ein gemeinsamer Ansprechpartner im Sinne eines Zentrums oder einer speziellen Sprechstunde in der gebündelt betreut wird.

Prof. Dr. Janina Müller-Deile

Dies wollte sie ändern und so entstand erstmal die interdisziplinäre Sprechstunde. Für das offizielle Fabry-Zentrum fehlt noch der Vorstandsbeschluss. „Noch ist es eine Untersprechstunde im Zentrum für seltene Erkrankungen und hier für seltene Nierenerkrankungen. Ziel ist jedoch ein eigenes Fabry-Zentrum zu werden", betont sie. Sie verband gleich zu Beginn die einzelnen Disziplinen, damit die Patienten immer die gleichen Fachärzte haben, welche schon über Expertise verfügen oder sich aufbauen. So gibt es nun in den Hauptdisziplinen Herz, Nieren, Haut, Nerven und Kinder ein festes Team. Die Patienten sollen möglichst stationär einbestellt werden und durchlaufen alle vorab koordinierte Untersuchungen. Für die interdisziplinäre Sprechstunde hat sie extra eine Arbeitsanweisung (engl. SOP von Standard Operating Procedure) geschrieben. Das ist sozusagen eine eigene interne Leitlinie, an der sich die Ärzte bei der Betreuung der Patienten entlang hangeln. Hier ist festgelegt, wie die verschiedenen Disziplinen durchlaufen werden, welche Untersuchungen wie gemacht werden oder auch wie Therapie stattfinden soll.

Prof. Müller-Deile engagiert sich nicht nur für die M. Fabry-Sprechstunde, sondern ist auch in der Forschung aktiv. In einer Studie soll im größeren Umkreis der Klinik Erlangen/Nürnberg nach Patienten mit unklaren Herz- oder Nierenerkrankungen oder kryptischen Schlaganfällen in umliegenden Kliniken oder auch niedergelassenen Praxen gesucht werden und diese dann auf M. Fabry untersucht werden (s. „Studien").

Sie hält auch Vorträge zum Thema um M. Fabry bekannter zu machen und besucht in diesem Rahmen demnächst einen

Internisten-Forum für den ganzen bayrischen Raum. Hierüber freut sie sich besonders, denn offensichtlich spricht sich die Erlanger Entwicklung herum.

In Erlangen werden nicht nur Erwachsene behandelt. Für Kinder gibt es einen entsprechenden Pädiater. Bei dem derzeit einzigen Jugendlichen stünde das Thema Transition an. Derzeit werden erst fünf Fabry - Patienten in Erlangen behandelt, aber sie sehen einer steigenden Anzahl positiv entgegen. Hier soll die in Kürze startende Studie helfen.

Auf der Station gibt es neben den normalen Pflegepersonal auch Studien-Pflegepersonal, die auch die Infusionen mitbetreuen. Die ganzen Untersuchungstermine werden von der Professorin selbst koordiniert. Dies ist ganz wichtig, denn es sei Patienten nahezu unmöglich die nötigen Check-Up-Termine selbst zu vereinbaren. Mitgebrachte Berichte von niedergelassenen Ärzten werden berücksichtigt. Sollten jedoch schon Organbeteiligungen vorliegen, empfiehlt sie alle Untersuchungen im Zentrum zu machen, damit im Verlauf gute Vergleichsergebnisse vorliegen.

Andere seltene Erkrankungen gibt es in dem übergeordneten Zentrum für seltene Nierenerkrankungen. Die aktuell noch interdisziplinäre Sprechstunde soll im Verlauf in ein eigenes Fabry Zentrum umgewidmet werden. Im ZSEER (Zentrum für Seltene Erkrankungen des Uniklinikums Erlangen) werden verschiedene andere seltene Erkrankungen behandelt.

Videosprechstunde aufgrund von Corona wurden in anderen Bereichen wie dem Nieren-Transplant-Zentrum angeboten. Bei immunsupprimierten Patienten würde diese Möglichkeit richtig Sinn machen und auch heute noch bei Bedarf praktiziert, erklärt sie. Speziell bei Fabry-Pateinten gab es diesen Bedarf noch nicht.
Bei dem Wunsch nach Heimtherapie werden Patienten unterstützt.

In Erlangen finden auch Fabry-Round-Table-Treffen statt. Hier treffen sich die Direktoren und Ärzte der einzelnen Fachbereiche, aber auch die Vertreter aller Fabry -Medikamentenhersteller. Neben den Fortschritten des Zentrumsaufbaus werden Pläne und Ziele für das nächste Jahr besprochen. Dies ist auch immer mit einem kleinen Vortrag verbunden. So habe das letzte Mal ein Kollege der Neurologe seine in der Entwicklung befindliche Fabry-Studie vorgestellt. Bei dieser soll ein Computersystem alle Patienten-Akten der Uniklinik nach Fabry-spezifischen Schlagwörtern durchsuchen. Die Ergebnisse werden vom internistischen Team geprüft und das Programm weiter entwickelt. Ziel ist, dass in der Zukunft mögliche Fabry-Patienten automatisch auffallen. Da Patienten in Deutschland nicht retrospektiv kontaktiert werden dürfen, ist die Studie anonym. Das Bedauern hierüber ließ jedoch die Idee zur Fabry-Scan-Studie entstehen.

Zum Thema Forschung erklärt Prof. Müller-Deile das Zebrafisch-Model. Dabei handelt es sich um fünf Tage alte Larven. Hier habe sie bereits an einer anderen lysosomalen Speichererkrankung geforscht und möchte in der Zukunft auch den M. Fabry von der experimentellen Seite angehen.

Steckbrief

Klinik	Universitätsklinikum Erlangen Ulmenweg 18 91054 Erlangen
Zentrum	Medizinische Klinik 4 Nephrologie 09131 / 8542960 janina.mueller-deile@uk-erlangen.de
Homepage	https://www.medizin4.uk-erlangen.de
Kontakt	Prof. Dr. med. Janina Müller-Deile
Fabryzentrum seit	im Aufbau seit 2020
Patientenanzahl	ca. 5
Team vor Ort	eine Ärztin + beteiligte Kliniken
Andere seltene Erkrankungen	Ja
Studien im Zentrum	Ja
Forschung im Zentrum	Ja
Patiententreffen	Nein

Reha-Bericht

Immer wieder im Gespräch, dann einfach umgesetzt

- Eine Reha im Schwarzwald sorgte für neue Impulse im Alltag

Christian R. (Name geändert) ist 56 Jahre und wohnt im bergischen Kreis bei Köln. Er arbeitet in Vollzeit als Elektriker im weitesten Sinne, denn eigentlich stattet er TV-Firmen mit Technik und Licht aus und wartet die Geräte. Sein Ausgleich ist das Trompetespielen. Hier ist er sogar als Vorstand eines Vereins sehr engagiert. Während der Karnevals-Kampagne gibt es nahezu an jedem Wochenende einen oder mehr Auftritte. Aber auch im Laufe des Jahres gibt es einige Veranstaltungen.

Für Christian war es der erste Reha-Aufenthalt. Es war schon öfter Thema in der Familie und irgendwann wollte er es einfach einmal angehen. Die Antragstellung ging er recht pragmatisch an, indem er sich per Anruf bei der Rentenversicherung einen Telefontermin holte. Bei dem vereinbarten Rückruf schilderte er sein Anliegen und bekam sofort alle nötigen Anträge zugeschickt. Ausgefüllt übergab er diese seinem Hausarzt, der noch ergänzende Angaben machen musste und sie direkt an die Krankenkasse schickte. Die Krankenkasse übergab den Antrag wiederum der Rentenversicherung. Antragstellung war im Februar, den Bescheid mit Termin in der Kurklinik bekam er schon im April. Bei der Klinik verließ er sich auf die Empfehlung der Krankenkasse. Seine Reha-Themen sollten seine Nierenerkrankung durch M. Fabry und Bluthochdruck sein, zusätzlich wünschte er sich auch eine kleine Gewichtsreduzierung.

Die Schwerpunkte der Klinik sind Diabetes, Niere & Adipositas, aber auch onkologische sowie orthopädische Probleme werden unterstützt. Außerdem ist es eine Post-Covid-Schwerpunkt-Klinik.
Dadurch fühlte Christian sich hier ganz gut beraten. Eine Fabry-spezifische Klinik zu suchen hielt er für aussichtslos.

Die Klinik liegt ca. 35 km von Freiburg weg am Rande des Schwarzwaldes. Sie ist auf einer Anhöhe und bei gutem Wetter kann man nicht nur bis Straßburg in Frankreich schauen sondern auch in knappen 30 Minuten dort sein. Mit dem Übergang vom April in den Mai war das Wetter perfekt für die Reha.

Christians Fabry-Diagnose kam 2017 durch eine Nierenbiopsie, die wegen des immer schlechter werdenden Kreatininwertes veranlasst wurde. Trotzdem sagt er: „Wenn dieser Wert nicht wäre, würde ich kaum glauben, dass ich M. Fabry habe, denn ansonsten habe ich eigentlich keine Probleme.“

Organisation und Abläufe

Kurz vor Rehastart wurde sein Gepäck zu Hause abgeholt. Er selbst reiste per ICE an. Vom Bahnhof ging es per Taxi direkt in die Klinik, in der er die Taxikosten erstattet bekam. Christian berichtet, dass alles ganz gut organisiert war. Nach der Eingangsuntersuchung bekam er eine Chip-Karte für die Geräte des Fitness-Studios. Diese wurden unter Anleitung genau auf ihn eingestellt. Damit konnte er auch zusätzlich zu den vorgegebenen Trainingseinheiten selbstständig trainieren. Hier war alles hochmodern. Abends war immer freies Training angesagt. Da ihm das Spaß machte, schaute er auch immer einmal tagsüber vorbei. Wenn die Geräte frei waren, nutze Christian dies für eine Extra-Einheit.

Auf seinem Trainingsplan stand Ergometer-Training, also am Fahrrad und Soft-Walken, das ist Puls-gesteuertes Spazierengehen. Da es schon recht warm war und die Umgebung auch recht hügelig ist, war dies unter Umständen auch schon recht anstrengend. Richtig schön waren die Anwendungen auf dem Hydro-Jet. Bei der Hydro-Jet Behandlung liegt man entspannt auf einer wohlig warmen Wasserliege und wird von unten durch Wasserstrahlen gezielt massiert. „Das war immer total entspannend und hat richtig gut getan“ strahlt Christian übers ganze Gesicht. Zusätzlich gab es noch Gymnastik-Kurse mit Rückentraining. Gewundert hat ihn, dass er gar keine Anwendungen in dem vorhandenen Schwimmbad hatte. Mit seinem Reha-Programm war er sehr zufrieden und kam daher nicht darauf, speziell danach zu fragen. Erst in der letzten Woche bekam er noch Qigong-Training.

Neue Erfahrung

Auch wenn er das erstmal ganz lustig fand, als Mann allein unter den Frauen zu sein, musste er feststellen, dass ihm auch hier die Atemübungen gut taten und er wirklich abschalten konnte. Auch hiervon profitiert er noch heute.

Weiter standen verschiedene Vorträge wie Nierenfunktion oder Bluthochdruck auf dem Programm. Bei diesem lernten die Patienten

das richtige Messen und erhielten ein Heft zum Dokumentieren, welches er bis heute nutzt und es nun seinem Arzt vorlegen konnte. Die Vorträge der Ernährungsberatung fand er auch interessant und konnte hier einige Tipps mitnehmen.

Gewichtsreduzierung

Auf meine Frage, wie bei den Mahlzeiten auf den Gewichtsreduzierungswunsch eingegangen wurde, muss Christian lachen. „Wir hatten ein rotes Armbändchen und bekamen bei der Essensausgabe daher einen Löffel weniger auf den Teller“, sagte er. Die Auswahl bei den Mahlzeiten wäre daher auch nicht eingeschränkt gewesen und tatsächlich habe er in den drei Wochen 5 kg abgenommen.

Fabry-Therapie vor Ort

Seine Fabry-Therapie bekommt Christian zu Hause über Medical Home Service (MHS). Daher klärte er vorher in der Klinik ab, wie es während des Aufenthaltes laufen würde. „Anfangs wollte der Arzt, dass sie das als Klinik leisten, jedoch nach Feststellung der Kosten für das Medikament, kam er schnell wieder davon ab“ sagt er, „und somit war die Infusionsgabe während des Klinikaufenthaltes über MHS kein Problem. Von MHS kam der Mitarbeiter, der den Bereich Schwarzwald betreut in die Klinik. Aufgrund der strengen Corona-Auflagen musste dieser nur einen negativen Test vorweisen und konnte dann die Infusion auf dem Zimmer geben. „Das lief alles prima“, betont Christian.

Kleine Wermutstropfen

Störend waren die Corona-Auflagen, denn alle Anwendungen fanden nur mit Maske statt. Das ist nicht nur ihm sondern auch den meisten anderen Patienten sehr schwer gefallen. Hier sagt er: „Gerade bei den Trainingseinheiten, bei denen man sich wirklich anstrengen musste, fiel das negativ auf“. Auch zu den Mahlzeiten war man zeitversetzt eingeteilt und saß nur zu weit mit Abstand am Tisch. Außerhalb des Gebäudes brauchte man allerdings keine Maske. Das W-LAN war leider kostenpflichtig und sehr schlecht.

Die MEDICLIN Staufenburg Klinik in Durbach ist eine Rehabilitationsklinik für Innere Medizin. Die Klinik liegt inmitten der herrlichen Wald- und Wiesenlandschaft des nordwestlichen Schwarzwaldes. Eine aktive Freizeitgestaltung wird als Teil der Therapie verstanden.

Viel Positives

Richtig schön beschreibt er die Lage der Klinik. Die Umgebung lud ihn wirklich zu täglichen Spaziergängen ein. Alles war sehr sauber. Sein Zimmer war zwar noch etwas veraltet, der Mitpatient hatte aber schon ein schön renoviertes Zimmer. Christian sah dies als gutes Zeichen der Klinik, denn hier tut sich etwas. Leider wurden wegen Corona auch keine schönen Ausflüge angeboten, wie es Patienten im Internet beschreiben. Er hatte jedoch den Eindruck, dass dies gerade wieder ins Laufen kam, als seine Maßnahme dem Ende zuging. Dies galt auch für nette Zusatz-Veranstaltungen im Haus, die eigentlich im Prospekt beworben werden. Im Nachhinein hatte er überlegt, ob es besser gewesen wäre mit dem PKW zu kommen, jedoch waren die Parkplätze sehr begrenzt. Hier hätte er sich über eine Freikarte für öffentliche Verkehrsmittel gefreut, die gab es leider nicht. Aber irgendwie geht es doch immer, sein Spazierpartner und er konnten bei einer anderen Patientin auch mal mitfahren.

Verlängerung?

Für Christian waren die drei Wochen Reha ausreichend. Jedoch hat er als Tipp, falls man eine Verlängerung in Erwägung ziehe, frühzeitig den Antrag zu stellen. Am besten schon in der zweiten Woche, denn in der dritten Woche sei dies zu spät. So habe er es bei einem anderen Patienten mitbekommen.

Christian lernte über die Zeit ein paar nette Patienten kennen und hat sogar bis heute mit einem noch Kontakt. Eine Reha will er irgendwann wieder machen, denn alles hat ihm richtig gut getan und er konnte gestärkt und motiviert in seinen Alltag starten!

Online-Veranstaltungen

Ernährung und alltägliches Leben mit M. Fabry

- Weitere Online-Veranstaltungen für Fabry-Patienten

Auch im Frühjahr wird es für Fabry-Patienten wieder reichlich Gelegenheiten geben, zu lernen, konstruktiv mit der Erkrankung M. Fabry umzugehen.

M. Fabry und Ernährung

Den Anfang macht am **Dienstag, 28. Februar 2023**, um **18:30 Uhr** Healthcare mit einen Online-Vortrag zum Thema „M. Fabry & Ernährung“. Hier konnte die langjährige Ernährungsberaterin der Villa Metabolica in Mainz gewonnen werden. Auch für sie ist das Thema M. Fabry nicht unbekannt. Gerne könnt ihr euch anmelden oder auch spontan zuschalten. Es gibt einen Vortrag und im Anschluss genug Zeit eigene Fragen zu stellen. Es können auch Fragen vorab an

Sabrina.Baltz@united-healthcare.eu

geschickt werden, sie sammelt diese und schickt sie frühzeitig an die Referentin.

Den Link gibt es ebenfalls bei Frau Baltz. Wir werden ihn aber auch auf unserer Internetseite und in den Sozialen Medien veröffentlichen.

6. Digitaler Fabry Frauen Workshop

Weiter geht es mit dem nächsten Fabry Frauen Workshop. Dieser findet am **Samstag, 25. März 2023**, in der Zeit von **10:00 Uhr bis 13:30 Uhr** unter der Leitung von Prof. Dr. Eva Brand vom Universitätsklinikum Münster statt. Das Thema ist „M. Fabry im Alltag“ . Dabei soll beleuchtet werden wie man die Magen-Darm-Gesundheit fördern kann und was man selbst gegen Schmerzen tun kann. Darüber hinaus wird diskutiert, wie man seine Bedürfnisse gegenüber anderen kommuniziert.

Veranstaltet wird der Workshop wieder von Sanofi. Für Fragen zur Anmeldung oder der Veranstaltung steht die von Sanofi beauftragte Agentur Eventstürmer gerne unter

03491 - 408 66 93
oder
office@die-eventstuermer.de

zur Verfügung.

Diagnose M. Fabry
Aspekte aus dem täglichen Leben

Am **Samstag, 29. April 2023**, in der Zeit von **10 Uhr bis 13 Uhr** veranstaltet schließlich Takeda ein Patienten-Webinar mit Experten aus Medizin, Recht und Soziales. Hier wird es um die Aufgabe der Behandlungszentren gehen und darüber diskutiert, was die Diagnose M. Fabry für die Lebensqualität bedeutet. Darüber hinaus wird das Thema Resilienz bei M. Fabry betrachtet und auf sozialrechtliche Aspekte eingegangen.

Teilnehmen kann man ohne Anmeldung über folgenden Link:

www.fabry-wissen.de

Welches Thema wünscht ihr euch noch?

Meldet euch einfach 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.

MFSH-Aktivitäten

Rückblick „Tag der Seltenen Erkrankungen 28. Februar 2022“

- Besuch bei Prof. Dr. Andreas Binder im Winterbergklinikum Saarbrücken

Jährlich am 28. Februar stehen die “Waisen der Medizin” im Fokus, so auch wir Fabry-Patienten. Aus diesen Anlass wird in den Medien auf das Thema aufmerksam gemacht. Manchmal kann das auch zu unerwarteten Begegnungen führen, wie unsere Kassenwartin Daniela Kirsch berichtet.

Meine Erfahrungen in den letzten Jahren seit meiner Diagnosestellung, zeigten mir sehr oft, dass viel zu wenig Ärzte über unsere Krankheit Bescheid wissen. Umso erstaunter war ich, als ich Anfang März per Zufall von einer Bekannten auf einen Post bei Instagram und Facebook im aufmerksam gemacht wurde, der wohl im Zusammenhang mit dem Tag der Seltenen Erkrankungen stand.

Der Chefarzt der Neurologie des Winterbergklinikums Saarbrücken (Saarland) hatte über das Chamäleon Morbus Fabry berichtet. Mein erster Gedanke: Ein Arzt im kleinen Saarland kennt sich mit Fabry aus – den muss ich kennenlernen! Also schrieb ich eine E-Mail an Prof. Dr. Andreas Binder und wir vereinbarten ein Treffen.

Am 18. Mai fand unser Treffen statt, ich war schon etwas aufgeregt, hatte mir Fragen notiert – die ich dann aber überhaupt nicht benötigte. Es war ein total lockeres informatives Gespräch. Prof. Binder wechselte vor 5 Jahren vom Uniklinikum Kiel ins Saarland an den Winterberg. Auf meine Frage, wie er denn mit M. Fabry in Kontakt gekommen sei, erzählte er mir, dass er in Kiel zusammen mit Prof. Dr. Ralf Baron einige Fabry-Patienten mit neuropathischen Schmerzen behandelt hatte. Ebenfalls wirkte er zusammen mit Prof. Baron an der Erstellung des Fabry-Scan-Schmerzfragebogens mit und war daher auch in die Fabry-Forschung involviert.

Gerade bei jungen Schlaganfallpatienten und ständigen, untypischen neuropathischen Dauerschmerzen sollte man an M. Fabry denken, meinte Prof. Binder. Daher auch der Post des Winterbergklinikums zum Tag der seltenen Erkrankungen in Facebook und Instagram. Es sei sehr wichtig Ärzte für seltene Erkrankungen, wie auch M. Fabry zu sensibilisieren. Beim saarländischen Neurologentag 2019 warb daher auch Prof. Dr. Binder mit seinem Vortrag über M. Fabry für das Bewusstsein bezüglich unserer Erkrankung. Leider hat das Winterbergklinikum keine neurologische Ambulanz, so dass keine Fabry-Patienten neurologisch behandelt werden könnten. Das ist schade, denn noch mangelt es an heimatnahen Ärzten, die sich mit unserer Erkrankung auskennen. Dafür gibt es ja zum Glück die Fabry-Zentren. Prof. Binder äußerte in unserem Gespräch die Sinnhaftigkeit, dass neben den betreuenden Ärzten vor Ort auch eine medizinische Betreuung in den Zentren sehr wichtig ist, da dort Expertenwissen vorhanden ist. Fabry läuft nicht nach Schema F ab, denn bei jedem von uns verläuft die Krankheit anders und jeder hat unterschiedliche Beschwerden, daher muss auf jeden die Behandlung individuell abgestimmt werden.

Mir persönlich hat dieses Gespräch erneut Mut gemacht mehr auf unsere Krankheit aufmerksam zu machen. Auch wenn wir nur einen kleinen Teil in der Medizin ausmachen, so hat sich in den letzten Jahren sehr viel in Forschung und bei der Entwicklung neuer Therapieformen getan, die uns Fabry-Patienten helfen.

Ich danke Prof. Binder noch einmal recht herzlich für die Zeit, die er sich genommen hat und für das nette, informative, lockere Gespräch.

Auch wir bereiten ein paar Aktionen zum Tag der seltenen Erkrankungen vor (international: Rare Disease Day).

Bitte gebt uns ein paar Rückmeldung, ob ihr Aktionen in den Medien oder vor Ort wahrgenommen habt und schickt uns ein paar Bilder!

Ganz wichtig auch für unsere Gruppe:

Teilt am **28. Februar** unseren Spendenlink in den sozialen Medien und macht mit dem Rare Disease Day Logo und Sprüchen in Euern Profilen auf diesen Tag aufmerksam!

Vielen Dank dafür!

Termine 2023

MFSH Patienten – Akademie 2023

- So der Titel unseres Jahrestreffen vom 16. – 18. Juni 2023!

Freut Euch auf ein tolles abwechslungsreiches Programm. Es ist wieder zweigleisig, d.h. es gibt neben dem Programm für alle Teilnehmer ein separates Programm für Jugendliche & junge Erwachsene mit eigenen Workshop und einer gemeinsamen Jugendsprechstunde ohne Eltern. Natürlich bieten wir wieder ein besonderes Teambuilding-Event für die Jugendlichen an! Bitte unbedingt auch hierfür anmelden!

Für unsere Jüngsten gibt es eine Kinderbetreuung, sodass die Eltern etwas entspannter zuhören können, auch hierzu unbedingt anmelden.

Berthold und Dieter haben lange öffentliche Förderanträge gestellt, sodass wir nahezu alle Kosten übernehmen können. Die Teilnehmerbeiträge pro Person beinhalten somit 2 Übernachtungen inkl. Vollverpflegung sowie die Fahrtkosten-Übernahme bis zu 150 €!

Ab sofort können sich alle direkt über die Agentur Eventstürmer anmelden! Dieses Jahr bieten wir neben den Anmeldeformularen in Papierform und Downloads auch eine Anmeldung über Internet an! Alle Details stehen in der Einladung bzw. gibt es unter:

info@fabry-shg.de

Wer unsere Jahresveranstaltung noch nicht kennt, liest am besten die Rückblicke auf das Treffen in Oberhof im Fabry Newsletter September 2022!

Wir freuen uns auf Euch!

Wann: 16. - 18. Juni 2023

Wo: aqualux Tagungshotel
Ahornstraße 7
36364 Bad Salzschlirf

Teilnehmerbeiträge pro Person

	Mitglieder	Nicht-Mitglieder
Erwachsene	50 €	110 €
Jugendliche	25 €	55 €
Kinder bis 12 Jahren	frei	

Regionaltreffen Stuttgart

Wann: 4. März 2023
ab 15 Uhr

Wo: Räume des KISS Stuttgart
Tübinger Str. 15
70178 Stuttgart

Regionaltreffen München

Wann: 6. Mai 2023
ab 15 Uhr

Wo: Räume des SHZ München
Westendstraße 151
80339 München

Anmeldungen für die Regionaltreffen an info@fabry-shg.de

Online-Patiententreffen

Mal mit anderen Fabry-Patienten ins Gespräch kommen, sich austauschen und auch mal über etwas anderes reden als über Fabry: dazu gibt es unsere Online-Patiententreffen!

Jeden 1. Mittwoch und 3. Donnerstag im Monat könnt ihr euch über einen Link, den wir euch auf Anfrage zuschicken, ab 19 Uhr dazu schalten.

Den Link bitte anfordern unter:

info@fabry-shg.de

… 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-Patiententreffen
- Umfragen

Wir suchen euch!

Einige kleine Projekte bleiben auf der Strecke, weil wir einfach nicht die Kapazität dafür haben! Hier könnten wir Unterstützung brauchen! Es wäre toll, wenn wir auch diese Wünsche umsetzen könnten.

Habt ihr eine Idee für ein neues Projekt? Auch hierfür sind wir offen und freuen uns, wenn ihr euch meldet. Gemeinsam schaffen wir bestimmt noch so Einiges mehr!

Wir hoffen auf Euch!

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

Fabry-SHG

MFSH
Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.