



# Fabry-News

Das Magazin der Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. | Ausgabe 13 | Juni 2023



**Geräusche im Ohr**

**- Tinnitus und Fabry**

## Vorwort

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

Es ist soweit: Unsere Familien- und Patientenakademie vom 16. bis 18. Juni 2023 in Bad Salzschlirf steht vor der Tür! Wir freuen uns schon riesig auf die Vorträge und Workshops, und natürlich auf den tollen Austausch mit über 100 Teilnehmern!

In den letzten Monaten waren wir sehr aktiv und es gibt viel zu berichten! Von dem Top-Thema „Tinnitus“ sind sicherlich viele Fabry-Patienten betroffen. Hier kommen wir euren Anfragen nach und lassen uns die Zusammenhänge von Prof. Rak erklären.

Auch der Film mit Gerald Uhlig-Romero, „Was uns am Leben hält“, dessen Dreharbeiten nach langer Pause doch noch beendet wurden, regte zu einigen Kommentaren und Leserbriefen an. Wir geben eine Auswahl davon wieder.

Achtet bitte auf unsere Terminankündigungen und kommt möglichst zu unseren Regionaltreffen in Köln und Karlsruhe, wenn der Weg nicht zu weit ist. Diese Treffen eignen sich hervorragend, um gute Tipps in kleiner Runde auszutauschen.

Meldet Euch, wenn Ihr Interesse habt, bei unserem Buchprojekt mit den persönlichen Geschichten von Fabry-Patienten dabei zu sein.

Wer lieber bei anderen Ideen mitmachen möchte, kann sich bei unserem Kreativ-Team über Daniela oder Natascha melden!

Bis bald,

*Berthold + Natascha*

## Inhalt

<u>Top-Thema</u>	
Geräusche im Kopf - Tinnitus und M. Fabry	Seite 3
<u>Meine Fabry-Geschichte</u>	
Erste Symptome schon als Kind	Seite 7
<u>Soziales</u>	
Wohngeld für mehr Berechtigte	Seite 10
<u>Porträt Fabry-Zentrum</u>	
Mainz - Ein Zentrum mit langer Geschichte	Seite 12
<u>MFSH-Aktivitäten</u>	
Die MFSH beim FIN Treffen in Amsterdam	Seite 15
Regionale Patiententreffen - Rückblick München und Ausblick Karlsruhe und Köln	Seite 16
D313Y-Variante: Unfassbarkeit bei Patienten	Seite 17
Tag der Seltenen Erkrankungen	Seite 18
<u>Leserbriefe</u>	
Zur 3sat-Dokumentation „Was uns am Leben hält“	Seite 19

## Fortführung der Heimtherapie

In der ersten März-Hälfte diesen Jahres erreichte viele Fabry-Patienten eine zunächst beunruhigende Nachricht. Der Takeda Patientenservice informierte sie, dass Takeda, der Hersteller der Infusionstherapie Replagal, die Zusammenarbeit mit den Heimtherapie-Anbietern in der Indikation M. Fabry und zwei weiteren lysosomalen Speicherkrankheiten (M. Gaucher und M. Hunter / MPS Typ II) zum 31. Juli einstellen wird. Allerdings war dem Schreiben nicht zu entnehmen, wie es denn weitergehen soll.

Da allerdings die Heimtherapie-Anbieter bereits einige Tage vorher informiert wurden, konnten sie Konzepte entwickeln, die ihnen eine Fortführung der Heimtherapie ermöglichen. Außerdem haben sie sich direkt mit uns und den Selbsthilfegruppen der beiden anderen betroffenen Krankheiten, der Gaucher Gesellschaft Deutschlands und der MPS Gesellschaft, in Verbindung gesetzt.

Gemeinsam werden wir versuchen, die Heimtherapie zu einer regulären Leistung der Krankenkassen zu machen. Bei uns hat sich Dieter, unser Stellvertreter Vorsitzender, dieser Sache angenommen und wird sich intensiv, z.B. beim Besuch der NAKSE (Nationale Konferenz für Seltene Erkrankungen) Ende September in Berlin, damit befassen.

## Geräusche im Kopf - Tinnitus und M. Fabry

- Immer lästig oder einfach nur täglicher Begleiter?

Prof. Dr. Kristen Rak ist ärztlicher Leiter des Bereichs Hörimplantate am Universitätsklinikum Würzburg. Dieses gehört zum „Comprehensive Hearing Centre“ – einem Zentrum für die Diagnostik, Therapie und Behandlung Hörgeschädigter am Universitätsklinikum. Ärzte, Psychologen und Techniker arbeiten dort seit 2009 Hand in Hand. Auch die Fabry-Patienten des FAZIT Würzburg werden hier vorstellig.

### Tinnitus ist ein Thema, von dem viele Menschen betroffen sind. Gibt es Zahlen dazu?

Tatsächlich kann man in Studien zu diesem Thema eine Zahl zwischen 50 und 65% finden. Wobei hier meist nicht rauszufinden ist, ob diese Betroffenen schon eine Ohrproblematik haben. Ich würde jedoch sagen, dass es die höchste Prävalenz der orthologischen Manifestationen ist.

### Wie entsteht ein Tinnitus?

Hier muss man erst einmal unterscheiden, ob es ein Tinnitus ist, der aufgrund einer Ohrerkrankung entsteht oder ist es ein Tinnitus, der eine zentrale Genese hat. Kommt dieser von einer Ohrerkrankung, fehlt dem Hirnstamm sozusagen der Input vom Ohr und er versucht ganz vereinfacht ausgedrückt, diesen Input selbst wieder herzustellen. Dies geht im Endeffekt durch ein Ohrgeräusch. Das Ohr sendet ja nicht nur, wenn wir etwas hören sondern es sendet die ganze Zeit. Also schickt der Hörnerv die ganze Zeit Signale. Wenn nun in einem Bereich ein Signal fehlt, kommt auch nichts an, wenn der Betroffene nichts hört. Um dieses Fehlen auszugleichen, entsteht ein Ohrgeräusch. Das wäre ein Tinnitus, der Aufgrund einer Schädigung der Cochlea (Hörschnecke) entstanden ist.

### Dann müsste man wiederum fragen, wie die Schädigung der Cochlea entstehen könnten?

Richtig, das können Hörstürze sein und alle Ohrenerkrankungen können dazu führen. Generell entwickeln Patienten mit Schwerhörigkeiten häufig einen Tinnitus. Dann gibt es jedoch auch noch den Tinnitus der im Gehirn entsteht ohne einen externen Auslöser. Dieser ist dann möglicherweise stressbedingt. Es gibt Menschen,

die mit Kopfschmerz auf Stress reagieren, andere bekommen Magenprobleme und wieder andere bekommen ein Ohrgeräusch. Somit handelt es sich um eine Übersprungshandlung des Gehirns um ein Ventil aus dem Stress zu finden.

### Können entstandene Hörminderungen bei Fabry Patienten etwas mit Gb3-Ablagerungen zu tun haben?

Man geht davon aus, dass es in der Hörschnecke auch die Gb3-Ablagerungen sind. Wie bei manch anderen Symptomen von M. Fabry spielen hier vermutlich vaskuläre Ereignisse eine Rolle, d.h. Gb3-Ablagerungen in den Gefäßen können zu Symptomen führen. Nach Auswertung vorhandener Daten, geht man davon aus, dass es wie bei den neurologischen Manifestationen, eine Ablagerung in den Gefäßen oder auch im Gewebe ist, ähnlich wie es auch bei anderen Organen beschrieben ist. Der M. Fabry ist sehr variabel und vieles ist noch nicht ganz ver-

standen. Gerade bei Frauen ist hier auch manches anders, was sicherlich wiederum mit der X-Chromosom-Inaktivierung zu tun hat. Verschiedene Pathologien des M. Fabry können somit zu einer Hörstörung führen.

### Könnte man sagen, dass ein Zusammenhang zwischen M. Fabry und Hörgeräuschen gibt?

Patient:innen mit M. Fabry sind gehäuft von orthologischen Symptomen betroffen, hier liegt ein Zusammenhang vor. Die genaue Pathophysiologie kennt man noch nicht und kann sie sich nur herleiten. In das Ohr kann man von außen relativ schlecht reinschauen. Operativ schon, jedoch in die Hörschnecke, in der die Erkrankung vermutlich stattfindet, kann man noch viel weniger reinschauen. Dies ist eine diagnostische Lü-



cke, die man nur durch indirekte Maßnahmen, sprich Tests, eingrenzen kann.

### Kann man operativ in eine Hörschnecke reinschauen?

Theoretisch schon, jedoch ist die Auflösung nicht groß genug um diese sehr kleinen Haarzellen erkennen zu können. Sie sind so klein, dass sie auf der Fingerspitze nicht zu erkennen sind und wir haben nur sehr wenige davon. Darum sitzen sie auch in dem festesten Knochen des Körpers - dem Felsenbein, um möglichst gut geschützt zu sein.

Die Hörschnecke ist ein Organ, welches zur Geburt komplett aufgebaut ist. Sie hat keine Regenerationsfähigkeit. Wenn Haarzellen durch den Fabry bis zu seiner Entdeckung geschädigt wurden, wachsen diese nicht mehr nach. Somit ist ein entscheidender Faktor, dass Ablagerungen durch Therapie nicht weiter stattfinden und sich eine Hörschädigung zumindest aus diesem Grund nicht weiter verschlechtert. Es gibt aber auch einige Patienten mit M. Fabry, die eine sehr hochgradige Hörminderung haben.

### Was können Sie noch zu M. Fabry und Hören sagen?

Ich glaube, die Symptome werden oft nicht so beachtet. Auch bei dem Patiententreffen fiel mir auf, dass doch sehr viele Patienten diese Beschwerden haben, jedoch nur wenige eine sehr fundierte Abklärung dieser Symptome bekommen. Die Diagnostik im Bereich Niere oder

Herz ist hier deutlich höher. Daher plädiere ich dafür, dass jeder, der die Diagnose M. Fabry hat, auch eine HNO-ärztliche Abklärung haben sollte. Diese Untersuchung wird auch für die jährlichen Check-Up empfohlen und sollte auch bei Patienten mehr in den Fokus rücken. Es ist nicht zwingend nötig, diese in einem hochspezialisiertem Zentrum zu machen. Die Basisabklärung kann auch ein normaler HNO-Arzt durchführen und feststellen, ob eine manifeste Hörstörung vorliegt oder nicht.

### Haben die Fabry-Therapien einen Einfluss auf das Hörvermögen?

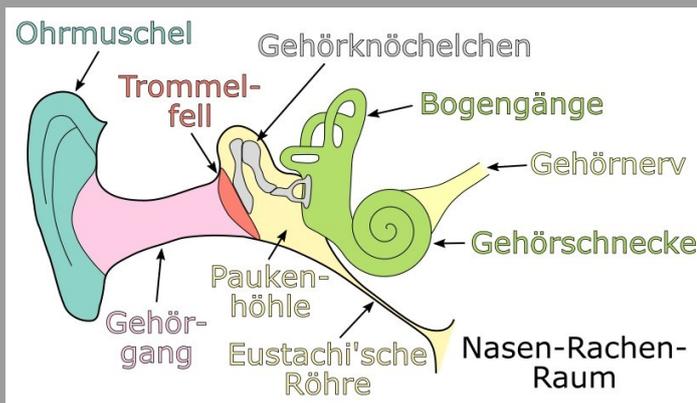
Hier liegen eigentlich noch zu wenige Daten vor. Daher wäre es wichtig, bei Feststellung einer Hörschädigung auch das Fabry-Zentrum jährlich zu involvieren. Nur so kann auch ein Monitoring stattfinden. Es gibt aber Daten, dass die Hörschädigung unter EET (Enzym-Ersatz-Therapie) nicht schlechter wird. Am ehesten ist die Hörminderung bei Fabry-Patienten eine Gefäßerkrankung der Cochlea. Die Hörschnecke hat die dünnsten Gefäße, sie sind vermutlich dünner, als die im Gehirn. Hier würden Ablagerungen am stärksten eine Rolle spielen. Eine Therapie hilft sicher, die Situation nicht zu verschlimmern. Jedoch kann ich mir nicht vorstellen, die Situation unter Therapie spürbar zu verbessern. Hier sind wir schon sehr interessiert vielleicht auch mit der Selbsthilfegruppe, weitere Daten erheben zu können.

## Das Ohr

Das Hören war für uns überlebenswichtig. Es ist unser empfindlichste Sinnesorgan mit der Besonderheit ungeschützt und ununterbrochen in Arbeit zu sein. Wir ordnen Geräusche unbewusst ein, um Gefahren erkennen zu können.

Unser Ohr fängt mit einer Ohrmuschel Schallwellen auf und leitet sie über den äußeren Gehörgang an das Trommelfell weiter. An das Trommelfell schließt sich das Mittelohr an. Im Mittelohr wird die Schallenergie von

einem Luftschall in einen Bewegungsschall umgeändert und über die Gehörknöchelchen, den Hammer, den Ambos und den Steigbügel an die Hörschnecke dahinter weitergeleitet. In der Hörschnecke, dem sogenannten Innenohr, wird das Hörsignal nun gewandelt und an den Hörnerven weitergeleitet. In der Hörschnecke kommt es zu einer Wellenbewegung. Um genügend Energie zum Hören aufzubauen, sind die Haarzellen nötig. Die äußeren Haarzellen sind ganz besondere Zellen des Körpers und wir haben davon nur ganz wenige, ca. 5.000. Sie sind so klein, dass man sie zusammen auf der Fingerspitze nicht erkennen könnte. Sie sind so besonders, weil sie sich selbstständig zusammenziehen können. Jede andere Zelle des Körpers braucht für eine Bewegung eine andere Zelle daneben, z.B. die Muskelzellen. Die Haarzellen des Innenohrs können sich selbstständig kontrahieren! Durch diese Kontraktion wird aus der kleinen Welle ein große Welle, die dann genügend Energie zum Hören hat.



### **Kann man mit Ernährung oder Spurenelementen einen Tinnitus positiv beeinflussen?**

Hier wäre ich sehr zurückhaltend. Zu einer gesunden und ausgewogenen Ernährung ist immer zu raten, mehr nicht. Es gibt weder hier noch bei anderen Krankheiten Daten, die zeigen, dass eine Zugabe bestimmter Vitamine oder Ähnlichem eine Erkrankung positiv verändern würde.

### **Es gibt einige Fabry-Patienten, die Hörgeräte haben. Ist das eine logische Folge?**

Bei einer Erkrankung wie M. Fabry ist die Wahrscheinlichkeit recht groß, dass eine Hörminderung in einem Zusammenhang damit steht. Natürlich kommt es noch auf das Alter an. Nahezu jeder Mensch erleidet im Laufe seines Lebens eine Hörminderung. Es gibt neue Daten, die zeigen, dass praktisch 50 % der deutschen Bevölkerung mit 60 Jahren eine zu behandelnde Hörstörung haben. Bei Fabry-Patienten sehen wir das etwas häufiger und früher.

### **Wie sehen Sie die Versorgung der Betroffenen?**

Hier sehen wir nicht nur bei Fabry-Patienten ein Versorgungsdefizit. Viel zu wenig Menschen mit einer Hörminderung tragen ein Hörgerät.

### **Wann sollte man ein Hörgerät tragen?**

Man sollte beginnen ein Hörgerät zu tragen, wenn die Hörstörung losgegangen ist. Bei einer Hörstörung im Alter von 35 Jahren, was bei M. Fabry durchaus auch möglich sein kann, sollte ein Hörgerät getragen werden. Etwas jüngeren Menschen fällt es viel leichter, sich auf so ein System einzulassen und den Benefit davon zu erreichen. Auch gewisse Hilfsmittel zu bedienen, wie eine sehr personalisierte Steuerung mittels App einzurichten, gehen jüngeren Menschen leichter von der Hand. Hier kann man z.B. den Arbeitsplatz per Steuerung von Richtmikrofonen einrichten. Es gibt hier die besten Lösungen. Jüngeren Patienten fällt diese Umstellung viel leichter, als Patienten mit 70 Jahren. Wir sehen, dass viele Leute viel zu spät mit Hörgeräten beginnen, sich nicht mehr richtig daran gewöhnen und es dann im Alter in der Nachttisch-Schublade landet. Hätten diese Menschen es schon 20 Jahre vorher getragen, würden sie im Alter davon gut profitieren.

### **Bei Gleitsichtbrillen ist es wohl ähnlich. Diese werden auch früh empfohlen, damit sich auch das Gehirn gut auf diese Wechsel der unterschiedlichen Bereiche einlassen kann.**

Richtig. Darum plädiere nicht nur ich, sondern meine ganze Fachgesellschaft dazu, die Diagnostik einfach früher anzugehen. Natürlich kann man sagen, das Tragen eines Hörgerätes ist aufwendig, jedoch ist es auch eine einfache Lösung. Es ist ein Hilfsmittel mit wenig



Nebenwirkungen. Wenn man das mit einer medikamentösen Therapie vergleicht, greift es natürlich viel weniger in einen Körper ein. Natürlich ist es auch keine protektive (A.d.R.: schützende) Therapie, also dadurch wird eine Hörminderung nicht weniger, aber sie wird auch nicht mehr. Denn ein Hörgerät ist eigentlich der beste Schutz vor „zu laut“. Es reguliert vorher ab.

### **Ist hier die Qualität eines Hörgerätes auch entscheidend?**

Nicht unbedingt, denn es ist physiologisch so: 110 Dezibel sind schon laut. Ein normales Hörgerät kann gar nicht lauter gehen, da der Lautsprecher von seiner Bauform her nicht lauter werden kann. Hier kann man sagen, dass nur die etwas teureren Hörgeräte etwas lauter werden können. Dies wird bei hochgradigen Hörschädigungen gemacht, da diese Lautsprecher dann bis 120 - 125 Dezibel hochgehen können. Dies wird dann jedoch wirklich teuer. Es gibt viele zusätzliche und je nach Bedarf auch nützliche Steuerungsmöglichkeiten bei Hörgeräten. Trotzdem kann man sagen, dass die Kassengeräte in Deutschland auch alle gut sind. Hier herrscht ein großer Konkurrenzkampf auf dem Markt, was für den Betroffenen ja eher ein Vorteil ist.

### **Haben Fabry-Patienten auch häufiger Hörstürze im Vergleich?**

Dies passt noch mehr zu der vaskulären Genese. Es sind ja die kleinsten Gefäße, die kurz zugehen. Theoretisch könnte man sagen, dass es einer Mikroverstopfung ähnelt. Es ist ein akuter Verschluss eines kleinen Gefäßes, thromboembolisch bedingt. Kann aber auch stressbedingt sein, denn bei Stress ziehen sich die Gefäße zusammen. Bei Stress hat man einen höheren Cortison- und Adrenalinlevel im Blut, was die Gefäße zusammenziehen kann. Es gibt somit mehrere Möglichkeiten für einen Hörsturz, wobei es schon beschrieben ist, dass diese bei M. Fabry gehäuft auftreten können.



Prof. Dr. Kristen Rak

### Wie therapiert man einen Hörsturz?

Das ist schwierig, denn vor vielen Jahren hat man hier alles Mögliche ausprobiert. Diese Therapien sind jedoch eigentlich alle vom Markt verschwunden. Es hat sich gezeigt, dass diese keine schnellere oder sicherere Verbesserung des Hörsturzes er-

möglicht haben. Es gibt aktuell noch die Cortison-Therapie. Hier gibt es auch gewisse Daten, dass diese hilft, sodass sie auch von unserer Fachgesellschaft empfohlen wird. Jedoch gibt es auch ganz aktuell neue Studien, die gezeigt haben, dass es nicht mehr zwingend notwendig ist, diese Therapie über die Venen zu geben. Sie nützt also auch in Tablettenform. Wenn der Betroffene eine Therapie sucht, kann diese auch deeskalierend wirken.

### Sollte man eine Therapie gegen einen Hörsturz machen?

Die Wahrscheinlichkeit, dass sich ein Hörsturz wieder von selber regeneriert ist tatsächlich sehr hoch! Daher ist es auch wirklich schwierig für eine Krankheit, die sich von alleine gut verbessert, durch ein Medikament eine noch höhere Verbesserung zu erreichen. Trotzdem sollte ein Hörsturz, der ja meist einseitig ist, bei Fabry-Patienten abgeklärt werden. Dazu gehört auch ein MRT des Schädels, welches die neurologische Abklärung einer möglichen Manifestation umfasst.

### Gibt es noch etwas, was Sie Fabry-Patienten empfehlen würden?

Einen Tinnitus wegzubekommen ist eher nicht möglich, weil man die fehlende Struktur nicht ersetzen kann. Es gibt aber immer bessere Möglichkeiten, besser mit dem Ton zurecht zu kommen. Es gibt hier wirklich gute digitale Gesundheitsanwendungen in Form von Apps. Diese bieten eine Art Psychotherapie für Tinnitus an. Das hilft wirklich gut. Diese kann man sich von einem HNO-Arzt verordnen lassen oder auch direkt eine Anfrage bei der Krankenkasse stellen. Dazu lädt man sich die App runter und bekommt von der Kasse einen Code zum Freischalten geschickt. Es gibt in Deutschland zwei verschiedene Anwendungen, die beide wirklich gut sind. Dies hilft Betroffenen wirklich gerade in verschiedenen Situationen wie dem Einschlafen oder wenn es leise ist, mit dem Ohrgeräusch deutlich besser zurechtzukommen. Hier sind Entspannungstechniken hilfreich, gerade bei Menschen, die das Gefühl haben,

dass ihr Tinnitus bei Stress viel lauter wird. Es ist wichtig, die Störung durch den Tinnitus zu vermindern. Es ist wirklich eine neue und sinnvolle Möglichkeit.

### Sie hatten gerade noch auf Gleichgewichtsstörungen hingewiesen, was können Sie dazu sagen?

Die Gleichgewichtsstörungen, die vermehrt bei Patient:innen mit M. Fabry auftreten, verbessern sich auch sehr unter gezieltem Gleichgewichtstraining. Davon geht die Gleichgewichtsstörung nicht weg, sondern man kommt einfach besser damit zurecht. Das sind spezielle physiotherapeutische Übungen, die auch von entsprechenden Therapeuten angeboten werden. Hierbei geht es um allgemeinen körperlichen Aufbau und spezielle Techniken, um sensibler für die anderen Gleichgewichtsrezeptoren die wir neben dem Ohr haben, zu werden.

### Eine Mittelohrentzündung, wie sie Kinder manchmal bekommen, muss man aber unbedingt behandeln, oder?

Das ist ein ganz anderes Krankheitsbild als ein Hörsturz. Es ist eine akute Entzündung der Schleimhaut im Mittelohr und meist Folge einer Belüftungsproblematik. Das Mittelohr bekommt seine Luft aus dem Nasen-Rachen-Raum und wenn man hier eine Schwellung durch z.B. Schnupfen hat, kann man schon merken, dass auch das Ohr mehr Druck bekommt. Wenn dann noch ein Keim in Richtung Ohrtrumpete aufwandert, kann dies zu einer Mittelohrentzündung führen. In den seltensten Fällen kommt ein Keim von außen in das Ohr. Es ist so ein Kreislauf von entzündlichem Sekret, welches dann entweder durch Antibiotikum therapiert wird, oder bei sehr starkem Druck auch invasiv mit einem kleinen Schnitt im Trommelfell Entlastung schafft. So kann das Sekret raus, der Druck ist weg und ein Trommelfell heilt in der Regel auch wieder sehr gut.

Natascha

## Meine Fabry-Geschichte

### Erste Symptome schon als Kind

- Der Erfolg der Therapie fiel auch den Lehrern auf

Florian F. (Name geändert) ist 34 Jahre alt und Vater einer 8-jährigen Tochter. Die kleine Familie lebt auf dem Land in der Nähe von Karlsruhe. Ursprünglich hatte Florian Schreiner gelernt. Weil seine Gesundheit dies nicht mehr zulässt arbeitet er jetzt als Kassierer. Seine Hobbies sind neben dem Garten vor allen Dingen seine fast 60 Hühner. Hier freut sich seine Stammkundschaft regelmäßig über die frischen Bioeier. Trotzdem hat er ein immer größer werdendes Problem und hofft auf einen guten Tipp von Mitpatienten.

#### Seit wieviel Jahren weißt du, dass du M. Fabry hast?

Meine Diagnose habe ich mit 14 Jahren bekommen und kann somit auf 20 Jahre Infusion zurückblicken.

#### Wie war dein Weg zur Diagnose?

Als Kind hatte ich immer wieder diese starken Brennschmerzen in den Füßen und auch in den Händen. Aber mir ist oft nicht geglaubt worden und immer wieder dachten Ärzte oder auch Lehrer, dass ich simuliere. Es war von außen auch nichts zu sehen! Gerade bei Infekten war es besonders schlimm. Heute weiß ich, dass ich wirklich diese Fabry-Schmerzen und auch viele Schmerzkrisen hatte. Irgendwann war es wieder so schlimm, dass sogar nachts unser Hausarzt kam. Da er auch nicht mehr weiter wusste, ließ er mich in die Klinik nach Karlsruhe einweisen. Zufälliger Weise war gerade eine Kinderärztin im Dienst, die vorher in Mainz an der Uniklinik war. Sie erkannte sofort, dass meine vielen schwarzen Flecken am Körper Angiokeratome sind. Sie erklärte, dass ich M. Fabry haben muss und überwies mich nach Mainz in die Uniklinik. Dort wurde die Diagnose gesichert. Da damals die Enzym-Ersatz-Therapie (EET) erst ab 18 Jahren zugelassen war, wurde ich in die Kinderstudie eingebunden und habe somit ab meinem 14. Lebensjahr EET bekommen.



#### Was löste die Bestätigung in dir aus?

Mit 14 Jahren macht man sich noch gar nicht so viele Gedanken darum. Ich habe aber sehr schnell gemerkt, dass mir die Therapie hilft und mir alles erleichtert. Da macht man das dann einfach auch freiwillig. Ich konnte

damals nicht erkennen, was die Diagnose für meine Zukunft bedeutet. Für meine Eltern war es der größere Schock. Meine Mutter wurde nach mir diagnostiziert. Sie hatte aber noch nie Fabry-Schmerzen. Jedoch ist relativ sicher, dass ihre Magen-Darm-Probleme vom Fabry ausgelöst wurden. Letztendlich war die Diagnose für meine Eltern doch auch eine Erleichterung, denn vieles wurde durch die Therapie besser und diese Ungewissheit, dieses immer wiederkehrende Leid hatte ein Ende.

#### Hat die Diagnose dein Leben verändert?

Ich war immer müde, war nicht so belastbar und bei großer Hitze war ich immer nur drinnen und wollte nicht raus – das hat sich alles verändert. Durch die Infusion hat sich meine Lebensqualität enorm verbessert. Gerade in der Schule beim Sport hatte ich immer größte Probleme. Das war wirklich schlimm, denn ich hatte das Gefühl, dass auch die Lehrer dachten: „Dir sieht man nichts an, was willst du schon haben?“. Diese mangelnde Glaubwürdigkeit hat mich immer sehr belastet. Beim Sport ging es mir ja immer schlecht, im Sommer noch viel schlimmer, aber mir wurde einfach nicht geglaubt.

#### Veränderte sich diese Einstellung nach der Diagnose?

Es hat zwar etwas gedauert, denn nach nur einer Infusion war ja nicht alles besser, aber die Lehrer konnten beobachten, wie ich mich veränderte und meinten später, ich sei ein anderer Mensch geworden. Ich glaube schon, dass sie in Zukunft Schüler, denen es irgendwie immer schlecht geht, ernster nehmen!

### **Wurden durch dich weitere Familienmitglieder als Fabry-Patienten erkannt?**

Nein, nur meine Mutter und ich. Man konnte es auch nicht ganz genau sagen, von wem es vererbt wurde, da meine Oma sehr früh durch einen Unfall starb. Andere Männer in der Familie wie mein Bruder, haben keine Symptome. Eine Schwester ließ sich testen und ist nicht betroffen, die andere wollte sich nicht testen lassen, ist aber symptomfrei.

### **Bist du heute noch im Mainzer Zentrum?**

Ja, obwohl meine Tochter in Heidelberg ist. Hierhin hatte ein Mainzer Kinderarzt gewechselt, den ich kannte und der Weg ist viel kürzer. Als Heidelberg auch ein Zentrum für Erwachsene aufbaute, wollte ich dahin wechseln. Aber die Check-Ups bekommen sie nicht an einem Tag hin. Da ich mir aber nicht zwei oder drei Tage Urlaub nehmen kann, nehme ich lieber den weiten Weg nach Mainz in Kauf und habe alles an einem Tag erledigt. Früher war es in Mainz wirklich super, heute stört mich schon, dass mich jedes Jahr ein anderer Arzt untersucht. Es würde mich nicht stören, wenn ich das Gefühl hätte, dass der Arzt oder die Ärztin sich einen Überblick verschafft hat. Bei einer 20 Jahre dicken Akte kann man auch nicht verlangen, dass alles gelesen wird, aber eigentlich muss ich jedes Mal sogar mit meinem Namen von vorne anfangen. Und das ist schon wirklich blöd und macht einem klar, dass der Arzt keine Ahnung hat, wie es mir geht oder gegangen ist.



### **Über Angiokeratome kam deine Diagnose. Waren sie in deiner Jugend eine Belastung, z.B. im Schwimmbad?**

Eigentlich hat es mich nie gestört. Zumindest im Schwimmbad nicht. Klar war es kurz komisch bei der ersten Freundin oder auch meiner Lebensgefährtin, wenn man zum ersten Mal zusammen ins Bett geht, denn ich habe diese Flecken am ganzen Körper und auch im Intimbereich. Ja, das war irgendwie schon unangenehm. Aber es wurde ja irgendwie akzeptiert und dann war es auch für mich kein Problem mehr. Ansonsten muss ich zugeben, habe ich mich eigentlich nie wirklich darum gekümmert.

### **Also machen die dunklen Punkte eigentlich nur einen kosmetischen Unterschied?**

Sie stehen an den Händen manchmal etwas vor. Daher kann es passieren, dass man beim Arbeiten hängen

bleibt und eins aufreißt und etwas blutet. Ich glaube, man kann hier gar nichts dagegen machen, denn es kommen ja trotz EET immer wieder mal Neue dazu. Bei mir sind in den letzten Jahren im Mund, an den Lippen sowie an Händen und Füßen auch Neue dazu gekommen. Vor meiner Diagnose wurde mir einmal eines aus dem Oberschenkel entfernt, um herauszufinden, was das ist. Festgestellt wurde aber nur, dass es sich um mit Blut gefülltes Gewebe handelte und dann wurde das nicht weiterverfolgt.

### **Hoffentlich wissen Haus- und Hautärzte heute mehr darüber!**

Tatsächlich war es damals nach meiner Diagnose eine Sensation in Mainz. Bei jeder Untersuchung wurden immer wieder Ärzte hinzugenommen, die nach diesen vielen Punkten schauten. Manchmal saß ich in Unterhose und es waren 10 Leute im Raum, weil es bei mir anscheinend extrem ausgeprägt ist. Aber ich habe damals auch gedacht, dass man am besten am Menschen lernt.

### **Spielte M. Fabry in deiner Beziehungen eine Rolle?**

Meine Freundin und ich sind nun 14 Jahre zusammen. Ich bin immer offen mit meiner Krankheit umgegangen, denn ich schäme mich nicht dafür. So hatte ich ihr früh davon erzählt. Sie hat sich auch dafür interessiert was dahinter steht und was es bedeutet. Es hat unsere Beziehung nie belastet.

### **Hat M. Fabry euern Kinderwunsch beeinflusst?**

Bevor wir uns mit diesen Gedanken befassten, war es einfach schon so weit. Natürlich hatten wir kurz den Gedanken, dass es gut wäre, wenn's ein Junge würde, der tauchte aber nie mehr auf. Wir sind einfach sehr glücklich mit unserer Tochter. Sie bekommt seit letztem Jahr auch die Infusion und hat nun keine Bauchschmerzen mehr.

### **Schön zu hören, dass ein Mädchen so früh eine Therapie bekommt! Musstet ihr darum kämpfen?**

Schon in der Schwangerschaft haben wir uns informiert, wo ein Zentrum für Kinder ist. Uns war eine gute Betreuung für unsere Tochter sehr wichtig. So stellten wir uns schon im ersten Lebensjahr mit ihr in Heidelberg bei Dr. Rieß, den ich selbst ja noch aus Mainz kannte, vor. Wir waren uns einig, dass sie nicht leiden sollte. Als die Bauchschmerzen bei ihr anfangen, wussten wir, dass es nur noch eine Frage der Zeit war, wann die Therapie beginnen sollte. Weil der Arzt meine

Geschichte kannte, hatte er gleich gesagt, je früher, desto besser. Als die Bauchschmerzen mehr wurden und drohten auch die Schulzeit zu beeinflussen, haben wir uns für den Therapiestart entschieden. Bei der Jahresversammlung in Oberhof hatte auch Dr. Canaan-Kühl gesagt, dass man heute weiß, dass ein früher Therapiestart wichtig ist.

### **Hatte deine Tochter auch andere Symptome?**

Vielleicht schon. Manche sagen, es seien Wachstumschmerzen und sie sagte auch mal, dass die Füße brennen. Aber richtig weinen musste sie noch nie – und soll sie auch nie müssen! Deswegen war die Entscheidung für die Therapie auch gut. Wir sind wirklich dankbar, dass wir und unsere Tochter so ernst genommen wurden und alles sehr gut mit uns abgesprochen wurde. Letztendlich mussten wir ja die Entscheidung treffen, wann die Therapie starten sollte. Aber wir wurden hier bestens unterstützt.

### **Bist du in Heimtherapie?**

Meine Therapie habe ich immer bei meinem Hausarzt bekommen. Das lief alles super. Als dann unsere Tochter die Therapie bekam, konnte sie schon bald in die Heimtherapie wechseln. Das ist für uns nochmal einfacher. Daher habe ich auch gewechselt, sodass sie nicht alleine leiden muss. Jetzt sitzen wir immer zusammen bei der Infusion und erledigen dabei meist die Hausaufgaben und die Zeit vergeht wie im Fluge.

### **Wie geht es dir heute?**

Ich habe gelernt auf mich zu achten und auch öfter Ruhepausen einzulegen. Jedoch machen mir meine Hände ernsthafte Probleme! Sie sind enorm kälteempfindlich geworden. Das tut wirklich schnell weh! So kann ich ohne Handschuhe nichts mehr aus dem Külschrank holen. Auch leichter, kühler Wind ist sofort sehr unangenehm. Ich muss sehr häufig Handschuhe tragen und das hilft auch nicht immer. Meine Finger werden schnell ganz dunkelblau oder auch weiß. Bei meinem letzten Check-Up hat mir die Ärztin versprochen, sich darum zu kümmern. Sie würden etwas finden, was mir hilft. Ich hoffe sehr darauf und wäre auch für jeden guten Tipp von anderen Patienten dankbar!

### **Hat M. Fabry auch etwas Positives in deinem Leben bewegt?**

Ich habe viele nette Menschen durch die Selbsthilfegruppe kennengelernt und auch viele Städte in Deutschland durch die Treffen kennengelernt, die ich sonst nicht besucht hätte. Früher war ich sogar bei den internationalen Treffen, z.B. in Paris. So etwas vergisst man nie mehr! Das war schon toll!

### **Was würdest du anderen Patienten empfehlen?**

Wenn man einmal krank ist, sollte man es nicht gleich

auf Fabry schieben, sondern zum Arzt gehen und schauen lassen, was es wirklich ist. Manche neigen schnell dazu, alles auf diese seltene Krankheit zu schieben oder zumindest diese als Auslöser zu betrachten. Gerade bei Kindern ist ein genauer Blick sehr wichtig. Sie können auch immer etwas anderes haben. Eltern sollten das lieber abklären lassen um da nichts zu übersehen, denn es gibt viele andere Krankheiten, die immer mal wieder im Umlauf sein können. Einfach fröhlich sein und den Lebensmut nicht verlieren - es gibt viel mehr als nur Fabry!

Natascha

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

## **Buch-Projekt**

Die Idee ist nicht neu und wurde schon von einigen Selbsthilfegruppen in die Tat umgesetzt: ein Buch mit den persönlichen Geschichten von Fabry-Patient:innen!

In der Rubrik „Meine Fabry-Geschichte“ stellen wir in jeder Ausgabe der Fabry-News eine Fabry-Patient:in vor. Und wir bekommen regelmäßig von den Lesern gesagt, dass dies eine der interessantesten Rubriken in den ganzen Fabry-News ist.

Daher wollen wir nun ein ganzes Buch veröffentlichen, um möglichst vielen Interessenten zu verdeutlichen, was es bedeutet an M. Fabry erkrankt zu sein, und wie vielschichtig doch diese Erkrankung ist.

Wir werden in den nächsten Ausgaben mehr darüber berichten. Wer uns dabei unterstützen will, meldet sich bitte bei Natascha ([n.sippel@fabry-shg.de](mailto:n.sippel@fabry-shg.de) oder 0176 6097 3408)!



## Wohngeld für mehr Berechtigte

Seit dem 1. Januar ist das Wohngeld-Plus-Gesetz in Kraft getreten. Da der Kreis der Berechtigten deutlich ausgeweitet wurde, können mehr Haushalte ein Wohngeldantrag stellen. Grund genug für uns, sich auch in den Fabry-News damit zu befassen und die wichtigsten Fragen zu klären.

Das Wohngeld steht Menschen zu, die arbeiten oder Rente beziehen, aber nicht genug Einkommen haben, um ihren Lebensunterhalt gänzlich allein zu bestreiten. Sie müssen entweder Mieter bzw. Untermieter einer Wohnung oder eines Zimmer sein, ein mietähnliches Nutzungsrecht (z.B. Dauerwohnrecht) haben oder Heimbewohner sein. Letzteres weil Mietkosten von der Pflegeversicherung nicht bezahlt werden. Aber auch Eigentümer einer Immobilie können Wohngeld in Form des sogenannten Lastenzuschusses beantragen. Dieser wird nur gewährt, wenn die Immobilie selbst und zu eigenen Wohnzwecken genutzt wird. Die Gewährung des Lastenzuschusses kommt dann in Frage, wenn die Wohnkosten bei selbst genutztem Wohneigentum die wirtschaftliche Leistungsfähigkeit des Anspruchsberechtigten übersteigen.

Das Wohngeld kann allerdings nicht mit anderen Sozialleistungen kombiniert werden, weil die Wohnkosten in diesen mit eingerechnet werden. Dazu zählen:

- Arbeitslosengeld 2 (Bürgergeld)
- Sozialgeld und Grundsicherung
- Hilfe zum Lebensunterhalt nach SGB XII
- Übergangsgeld nach SGB VI
- Verletztengeld nach SGB VII
- Unterhaltssicherung für Grundwehrdienst-leistende

Studierende und Auszubildende bekommen nur Wohngeld, wenn sie keinen Anspruch auf eine Ausbildungsförderung in Form von Bafög oder Berufsausbildungsbeihilfe haben. Dies muss mit einem Ablehnungsbescheid belegt werden. Ausnahme: Wenn Studierende kein Bafög erhalten, weil sie oder ihre Eltern zu viel verdienen, erhalten sie auch kein Wohngeld.

Zu dem für das Wohngeld zu Grunde liegende Einkommen zählen nicht das Kindergeld und der Kinderzuschlag, das Elterngeld bis 300€ monatlich, Kinderbe-



Anzahl*	Mietstufen						
	1	2	3	4	5	6	7
1	347	392	438	491	540	591	651
2	420	474	530	595	654	716	788
3	501	564	631	708	778	853	937
4	584	659	736	825	909	995	1095
5	667	752	841	944	1038	1137	1251
jede Weitere	79	90	102	114	124	143	157

\*der Personen im Haushalt

treuungskosten bis max. 4000€, Steuerrückzahlungen, Pflegegeld, sowie Lottogewinne.

In Deutschland gibt es 7 Mietstufen. Die Größe der Wohnung ist nicht relevant. Aber es gibt eine Höchstgrenze der Miete, die bei der Wohngeldberechnung einfließt. Diese ist abhängig von der Mietstufe und Zahl der Haushaltsmitglieder (s. Tabelle).

Wird weniger Bruttokaltmiete gezahlt, wird die tatsächliche Miete berücksichtigt. Bei Mieten über den Höchstbetrag, wird nur der Höchstbetrag berücksichtigt. Die Bruttokaltmiete setzt sich zusammen aus der Kaltmiete (ohne Heizkosten) und den Nebenkosten, etwa für Wasser, Abwasser, Müll oder Treppenhausbeleuchtung. Zu den zu berücksichtigenden Mitglieder eines Haushalts zählt neben den Antragsteller selbst der Ehepartner bzw. der eingetragener Lebenspartner, Eltern (auch Stief- Pflege- und Schwiegereltern), Kinder (auch Pflege- und Adoptivkinder) und sonstige Verwandte.

Um die Berechnung zu starten, nehmt am besten einen Wohngeldrechner. Diese findet ihr im Internet. Ich empfehle euch, den Wohngeldrechner von der Wohngeld-



stelle vor Ort. Den Antrag kann man Online ausfüllen oder in Papierform einreichen. Folgende Belege müssen mit eingereicht werden:

- Lohn- oder Gehaltsabrechnung, bei Rentner den letzten Rentenbescheid
- Nachweise über Lohnersatzleistungen, wenn man sie erhält
- bei Selbstständigen: Gewinn- und Verlustrechnung
- Mietvertrag, Bescheinigung des Vermieters, Beleg von Mietzahlung
- Belege für andere Freibeträge

Wer gerne wissen will, wie hoch das Einkommen sein darf, um Wohngeld zu erhalten, den empfehle ich die Internetseite:

[www.wohngeld.org](http://www.wohngeld.org)

Dort findet ihr Tabellen, was man für Einkommen haben darf. Gestaffelt nach Mietstufen, Haushaltsmitgliedern, Freibeträge und einen Wohngeldrechner. Weitere Informationen findet ihr auch unter folgenden Internetadressen:

[www.bmwsb.bund.de/wohngeld](http://www.bmwsb.bund.de/wohngeld)  
[www.verbraucherzentrale.de/wohngeld](http://www.verbraucherzentrale.de/wohngeld)  
[www.finanztip.de/wohngeld](http://www.finanztip.de/wohngeld)  
[www.test.de/wohngeld](http://www.test.de/wohngeld)

Alle diese Seiten haben ebenfalls einen Wohngeldrechner. Informationen und Beratung erhaltet ihr auch bei eurer zuständigen Wohngeldstelle mit Wohngeldrechner.

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](mailto:d.landraf@fabry@h.de).

## Ein Zentrum mit langer Geschichte

### - Anfänge schon in den 1990er Jahren

Im Südwesten Deutschlands findet man in der Kinderklinik der Mainzer Universitätsmedizin ein Zentrum mit besonderem Namen: die Villa Metabolica.

Die Villa ist Zentrum für angeborene Stoffwechselkrankheiten und somit auch Anlaufstelle für Fabry-Patienten. Ihre Geschichte ist lang, denn es war eine der ersten Kontaktstellen in Deutschland für Patienten mit lysosomalen Speicherkrankheiten. Die ersten Patienten kamen nicht nur aus ganz Deutschland, sondern sogar aus den Nachbarländern regelmäßig zu ihrer Therapie und den Kontrollen. Erste Patienten wurden hier schon in den 1990er Jahren betreut, die Villa Metabolica gibt es seit 2005. Das Gründerteam setzte sich vor weit über 10 Jahren für die damals in England schon praktizierte Heimtherapie ein und so entstanden die ersten beiden Firmen MHS und Healthcare mit ehemaligen Mitarbeitern des Zentrums.

Seit Ende 2013 ist die Villa unter der Leitung von Frau Prof. Julia Hennermann. Sie ist Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin und spezialisierte sich schon vor 30 Jahren auf angeborene Stoffwechselkrankheiten. An das Jahr, in dem sie erstmals Fabry Patienten gesehen hat, kann sie sich nicht mehr genau erinnern, umso besser aber an die beiden Patienten. „Es muss bestimmt 25 Jahre her sein, denn damals gab es noch keine Therapie,“ erinnert sie sich. Sie leitete den Stoffwechsellbereich in der Charité Berlin, baute diesen mit auf und richtete dort einen Tag extra für Enzym-Ersatz-Therapien ein. Die erste Patientin war eine Dame über 70 Jahren,

die von den Kardiologen mit einer Kardiomyopathie überwiesen wurde. „Bei ihr konnten wir M. Fabry diagnostizieren, denn damals wusste man schon, dass eine Kardiomyopathie bei Kindern Morbus Pompe bedeuten könne, bei Erwachsenen jedoch M. Fabry. Das war schon etwas Besonderes!“ erinnert sie sich mit leuchtenden Augen. Viel beeindruckender war für sie der zweite Patient. Es war ein 17jähriger Jugendlicher, der in der Kinder- und Jugendpsychiatrie betreut wurde.



Univ.-Prof. Dr. Julia Hennermann

„Der Arzt meinte, dass hier irgendetwas nicht stimmt und bat uns, ihn einmal auf Stoffwechselerkrankungen abzuklären. Der Jugendliche hatte eine lange Geschichte von Verhaltensauffälligkeiten und Schulproblemen. Als wir bei ihm M. Fabry diagnostizieren konnten, erklärten sich viele seiner Verhaltensweisen. Damals wurde mir bewusst, wie schnell Betroffene in eine falsche Diagnoseschiene geraten können, und wir dachten, dass Betroffene dringend früher diagnostiziert werden

müssten“, sagt sie.

In der Villa Metabolica werden schon immer Kinder und Erwachsene betreut. Hilfreich ist, dass gleiches auch in der Kinderkardiologie erfolgt, in der Erwachsene mit angeborenen Herzfehlern, versorgt werden. Auch die Zusammenarbeit mit anderen Disziplinen hat eine lange Tradition. Kinder bleiben für fast alle Untersuchungen im gleichen Haus, die Erwachsenen wechseln entsprechend der Fachdisziplinen das Gebäude.

Derzeit werden in der Villa ca. 150 Fabry-Patienten von drei Ärztinnen und sechs Pflegekräften betreut. Ab Juli wird das Team, speziell auch zur Betreuung der Fabry Patienten, durch eine Neurologin verstärkt. Außerdem gehören eine Diätassistentin, eine Psychologin, eine Sozialpädagogin, eine Ergo- und eine Physiotherapeutin sowie zwei MTAs dazu, womit die gesamte medizinische Versorgung und psychosoziale Fürsorge an einem Vorstellungstermin erfolgen kann. Das Team wird außerdem von einer persönlichen Assistentin und studentischen Hilfskräften unterstützt. Diese pflegen auch Register- und Studiendaten ein. Weiter sind derzeit fünf Doktorand:innen in der Villa Metabolica tätig.

Die Check-Ups werden von Frau Beier organisiert und vorher mit den Patienten kurz telefonisch besprochen. Wer beispielsweise

seine Kontrollen bei einem/r niedergelassenen Augenarzt/ärztin machen lässt, kann den Bericht mitbringen. „Natürlich sehen die Augenärzte in der Uniklinik mehr Patienten mit einer Cornea verticillata, darüber sollten sich Patienten immer bewusst sein, aber es sollte einmal auch in der Klinik dokumentiert sein“, erklärt die Professorin. Das Team versucht, alle erforderlichen Untersuchungen auf einen Tag zu organisieren; für MRTs muss oft ein extra Termin vereinbart werden. Sie erzählt, dass sie gerne ein festes Fabry-Zimmer für stationäre Aufnahmen eingerichtet hätte, aber der Pflegenotstand dies nicht zuließe. In der Kinderklinik gibt es jedoch Stationen, auf denen häufig erwachsene Patienten aufgenommen werden, nämlich Patienten mit einem angeborenen Herzfehler oder Patienten mit einer Mukoviszidose.

Video-Sprechstunden wurden in der Coronazeit begonnen. Sie eignen sich für Befundbesprechungen, Schulungen oder auch Einwilligungserklärung, können aber keine körperliche Untersuchung oder das Gespräch mit verschiedenen Teammitgliedern vor Ort ersetzen.

In Mainz werden klinische Studien geleitet, und das Team nimmt auch an multizentrischen Studien teil. Die Studie zu Schwangerschaft bei M. Fabry ist multizentrisch, wurde aber von Mainz initiiert. Hier fehlen noch ein paar wenige Daten; diese werden aber bald ausgewertet und dann veröffentlicht.

Enzymanalysen und Labortests werden im Allgemeinen im haus-eigenen Labor gemacht, und zwar im Blut und nicht per Trockenblutkarte, da diese Methode zu unsi-

cher ist. Die Genanalysen werden im Zentrallabor durchgeführt. Hier werden auch GVUS Varianten berichtet. Dies setzt allerdings einen Überweisungsschein zum Abrechnen voraus. Liegt dieser nicht vor, werden die Tests über die kostenfreien Sets der Firmen weggeschickt. Zu der Frage, wie sie mit Patienten mit Varianten unklarer Signifikanz umgehen, erklärt Prof. Hennermann, dass sie keine Patienten mit der Variante D313Y betreuen.

Nachdem Berthold und ich in Amsterdam den Vortrag von Prof. Germain über die X-Inaktivierung hörten (s. nächste Seite), musste ich natürlich fragen, ob Mädchen oder Frauen in dem Mainzer Zentrum darauf getestet werden. Dies verneinte Frau Professor, da dies letztendlich keinen Einfluss auf die therapeutischen Entscheidungen habe.

## Steckbrief

Klinik / Zentrum	Villa Metabolica (Universitätsmedizin Mainz) Langenbeckstr. 1 55131 Mainz
	06131 / 17 - 2025 (Mo - Mi 8:00 - 16:15 Uhr)
Homepage	<a href="https://www.unimedizin-mainz.de/kinderklinik/villa-metabolica/startseite.html">https://www.unimedizin-mainz.de/kinderklinik/villa-metabolica/startseite.html</a>
Leitung	Univ.-Prof. Dr. med. Julia Hennermann
Kontakt	Susanne Beier
Fabryzentrum seit	ca. 2000
Patientenanzahl	ca. 150
Team vor Ort	3 Ärzte + beteiligte Kliniken 5 Therapeuten verschiedener Fachrichtungen
Andere seltene Erkrankungen	Ja
Studien im Zentrum	Ja
Forschung im Zentrum	Ja
Patiententreffen	Nein

Viele Patienten sind in Heimtherapie. Auch hier wird versucht, auf den Patientenwunsch einzugehen.

Was jetzt richtig gut sei, wäre das multimodale Team mit Psychologin, psychosozialer Beratung, Diätassistentin und den Therapeuten. Das Fabry-Board, in dem das Team aus unterschiedlichen Disziplinen alle Patienten nach den Untersuchungen bespricht, sei auch elementar. Hieran würden möglichst auch die Rotationsärzte teilnehmen, die manche der Patienten untersuchen. Klar sei aber, dass bei dieser großen Gesamt-Patientenzahl, die auch andere Erkrankungen einschließt, nicht davon auszugehen ist, dass sie selbst bei jeder Untersuchung dabei sein könne. Wichtig ist, dass auch Ärzte, die nicht für immer im Stoffwechsel bleiben, Patienten mit M. Fabry kennenlernen, um in

ihrer späteren Laufbahn ebenfalls in der Lage sein zu können, die Erkrankung frühzeitig zu erkennen.

Zu dem Aufbau und der finanziellen Situation von Zentren für seltene Erkrankungen erklärt Prof. Hennermann, dass hier vielleicht irgendwann etwas mehr staatliche

Unterstützung kommen würde. Derzeit sei es aber so, dass die Zentren nur mit einem überaus engagierten Team und meist vielen Überstunden so gut funktionieren könnten. Das sei nicht nur in Mainz so, sondern in allen großen Zentren. Ohne das Engagement aller Beteiligten wäre diese gute Patientenversorgung niemals zu

schaffen, schließt Prof. Hennermann lächelnd.

## X-Chromosom-Inaktivierung

Sehr interessant für Frauen ist das Thema X-Chromosom-Inaktivierung. Ganz einfach erklärt bedeutet es die Abschaltung eines X-Chromosom in den Zellen von Frauen.

Wir alle haben 23 Chromosomenpaare, eines davon sind unsere Geschlecht-Chromosomen. Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom; Frauen haben zwei X-Chromosomen. Wir wissen jedoch von anderen Erkrankungen, dass ein fehlendes Chromosom (Turner-Syndrom) oder auch eins zu viel (Trisomie 21) immer mit starken körperlichen Folgen zu tun hat. Hier könnte man die Frage stellen, warum Frauen mit einem „doppelten Chromosom“ trotzdem gesund sind? Der Grund ist, dass nach der Befruchtung gleich in den ersten Tagen in jeder Zelle ein X-Chromosom inaktiviert wird. Es wird sozusagen dauerhaft schlafen gelegt und ist nun nur noch als sogenanntes Barr-Körperchen zu finden. Ist nun eines dieser X-Chromosom mit Fabry belastet, ist es jedoch nicht so, dass dieses automatisch abgeschaltet wird und das gesunde X-Chromosom aktiv bleibt. Diesen Irrglauben hatte man lange und dachte daher, dass Frauen keine Fabry-Symptome entwickeln. Heute weiß man, dass diese „Abschaltung“ zufällig und nur in den ersten Tagen der Zellteilung geschieht. Danach vervielfacht sich nur noch genau diese Mischung.

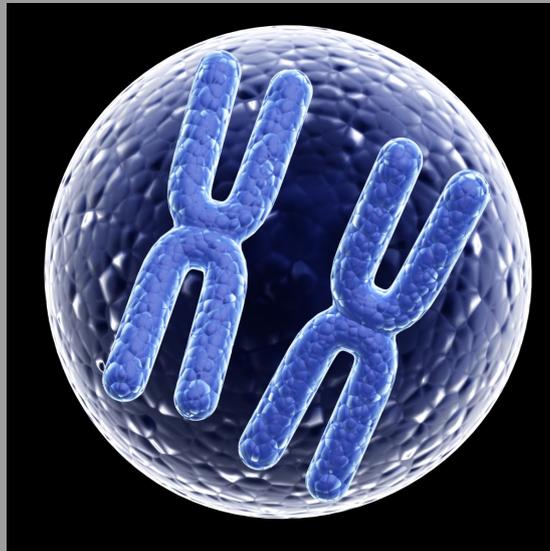
Um dies etwas verständlicher werden zu lassen, stellen wir uns vor, dass diese Abschaltung nur in den ersten 200 Zellen passiert, und betrachten zwei möglich Fälle.

Fall 1: 180 „kranke“ X-Chromosomen werden abgeschaltet; somit bleiben 20 „kranke“ X-Chromosomen

übrig und alle anderen sind gesund. Hier ist die Wahrscheinlichkeit groß, dass die Frau nur sehr wenige Fabry-typische Symptome entwickeln wird.

Fall 2: Hier werden 180 „gesunde“ X-Chromosomen abgeschaltet und nur 20 „gesunde“ X-Chromosomen bleiben übrig. Somit hat die Frau 180 „kranke“ X-Chromosomen. Hier ist die Wahrscheinlichkeit sehr groß, dass die Frau viele oder starke Fabry-typische Symptome entwickeln wird.

Da dieser Prozess zufällig und nach jeder Befruchtung neu ist, erklärt sich auch, warum Mutter und Tochter, oder sogar eineiige Zwillinge sehr unterschiedliche Symptome haben können.



Da stellt sich natürlich die Frage, ob sich diese Verteilung bei Fabry-Mädchen nicht auch bestimmen lässt. Also feststellen lässt, wohin die Reise für sie hingeht. Gehört sie zu den Frauen, die für immer gesund bleiben? Oder ist die Verteilung eher ungünstig und sie muss genauer beobachtet und möglicherweise viel früher therapiert werden?

Dazu wurde bereits viel geforscht. Prof. Germain vom französischen Referenz-Zentrum für M. Fabry macht dies bei seinen Patientinnen zum Teil. Es gibt aber auch kritische Stimme zu diesem Thema, die die Aussagekraft dieser Testungen bezweifeln. Daher fänden wir es gut, auch hier mit diesem Test in Rahmen von Studien zu beginnen, um zukünftig diese Verteilung besser bewerten und einschätzen zu können.

## MFSH-Aktivitäten

## Die MFSH beim FIN Treffen in Amsterdam

### - Austausch mit Fabry-Experten und anderen Fabry-Selbsthilfegruppen

Nach drei Treffen im Netz kamen Vertreter von Fabry-Selbsthilfegruppen aus aller Welt beim Treffen des Fabry International Networks (FIN) vom 21. bis 23. April in Amsterdam wieder in Präsenz zusammen. Hier gab es Workshops sowie Vorträge zu M. Fabry. Der Austausch mit Vertretern anderer Fabry-Selbsthilfegruppen kam natürlich auch nicht zu kurz.

Es war wirklich eine tolle Veranstaltung bei der nicht nur das Neueste aus der Wissenschaft von Fabry Experten erklärt wurde, sondern sich Gruppen aus der ganzen Welt untereinander ausgetauscht haben. Vertreter der Gruppen kamen aus Nord- und Südamerika, Australien, England, Irland, Ungarn, Tschechien, Dänemark, Japan, Taiwan, Korea, Polen und natürlich aus Holland, um nur einige aufzuzählen. Das war wirklich interessant! Viele der Gruppen müssen sich mit Nachwuchssorgen auseinandersetzen. Sehr erfolgreich und beeindruckend ist hier der Mitzwanzigjährige Wojciech Nadolski, der die polnische Gruppe vertritt. Er hat in seinem Land auch politisch enorm viel für Fabrys bewegt und verknüpft weltweit viele junge Akteure. Er verbindet die Arbeit mit tollen Erlebnissen in fremden Städten und kann wirklich Vorbild für viele sein. Natürlich ist er Teil des FIN Young Adult Team, das aus jungen Fabry-Patienten im Alter von 18 bis 30 Jahren besteht. Er wird auch bei dem ersten Treffen dieser Gruppe in Barcelona dabei sein. Sehr interessant ihm auf Instagram zu folgen!



Alle Gruppen in der Welt müssen sich um Spenden oder andere Einnahmequellen kümmern. So fand erstmalig ein Workshop statt, bei dem ausgetauscht wurde, mit welchen Projekten sie hier erfolgreich waren. Da liegt Natascha mit dem Kreativ-Team und dem Buchprojekt genau richtig!

Unsere wichtigste Aufgabe bei diesem Treffen war unser Statement über unklare Fabry-Varianten zu veröffentlichen. Wir konnten Patientengeschichten und die Ergebnisse unserer umfangreichen Recherchearbeit vorstellen. Hier geht es darum, dass eines der weltweit größten Labore verschiedene Fabry-Varianten als

„nicht krankmachend“ einstufte und dadurch neue Patienten nicht mehr erkannt werden. Wir kennen jedoch viele Betroffene, denen es unter Therapie viel besser geht. Weiterführende Forschung bleibt auf der Strecke wenn es keine Patienten mehr gibt. Hierauf machen wir aufmerksam und wollen damit auch eine Neubewertung der Varianten erreichen. Dieses Problem ist in nahezu allen Ländern bekannt und viele waren dankbar, dass wir hierzu nicht nur recherchiert, sondern nun auch offiziell Stellung bezogen haben (mehr zu den unklaren Varianten auf S. 17).

Womit wir gar nicht gerechnet hatten waren die unterschiedlichen Vorgehensweisen in den Ländern bei der Heimtherapie. Wir waren erstaunt zu hören, dass sich einige Patienten selbst infundieren. Sie berichteten von dem Gefühl der Un-

abhängigkeit, die sie hierdurch haben. Keine Termine sondern entspannte Therapie vorm Fernseher, im eigenen Garten, an Weihnachten oder im Urlaub. Bei allen ist immer jemand dabei, meist die Lebenspartner:in. Eine Frisörin legt ihrem

Mann regelmäßig den Zugang, andere Patienten machen auch das selbst. Für uns war das erstmal befremdlich, jedoch muss man zugeben, dass sich unser Blick darauf wirklich verändert hat. Wer diese Form der Unabhängigkeit genießen möchte, hätte auch hier die Möglichkeit dazu und könnte es auch lernen.

Habt ihr schon mal darüber nachgedacht, ob das für euch eine Option wäre? Wir sind auf Rückmeldungen gespannt.

Natascha und Berthold

## Unser Treffen in München war wieder richtig toll!

### - Im Herbst treffen wir uns in Karlsruhe und Köln

Sandra, die beim letzten Treffen noch schwanger war, kam mit Baby, sodass wir den schon drei Monate alten Theo kennenlernen durften. Außerdem verwöhnte uns Sandra mit einem leckeren, frisch gebackenen Käsekuchen und versorgte uns mit Tee und Getränken. Wieder konnten wir zwei neue Mitglieder begrüßen! Auch hier war wieder spannend zu hören, wie diese zu ihrer Fabry-Diagnose kamen. Die Räume des SHZ bieten hier ideale Bedingungen, sich ungestört austauschen zu können. Wir sind sehr dankbar dafür und freuen uns schon auf den nächsten Termin! Von 15 bis 18 Uhr waren wir ganz ungestört. Im Austausch wurde wieder deutlich, wie wichtig eine gute neurologische Begleitung für uns Fabry-Patienten ist und dass diese an vielen Orten eher stiefmütterlich behandelt wird. Wir brauchen einfach viel mehr engagierte und interessierte Neurologen! Um 18 Uhr verabschiedete sich ein Teil der Gruppe und der Rest ging, wie die letzten Male auch, noch gemütlich Essen.

Den nächsten Termin geben wir wieder rechtzeitig bekannt. Außerdem möchten wir aus der Gruppe eine offizielle regionale Untergruppe machen, denn eine solche könnte Fördergelder der Stadt München und des Freistaats Bayern beantragen. So wären dann auch andere Aktivitäten möglich.

Nach dem Erfolg in München wollen wir nun auch in anderen Städten bzw. Regionen regelmäßige Patiententreffen veranstalten. Leider ist es vielen Fabry-Patienten nicht möglich zu den jährlichen Treffen zu kommen. Sei es weil der Fabry schon so weit fortgeschritten ist, dass die Anreise oder gar eine mehrtägige Veranstaltung zu anstrengend ist, oder weil andere Termine anstehen. Solchen Patienten bieten regionale Patiententreffen die Möglichkeit, sich auch mal mit anderen Fabry-Patienten zu treffen.

Den Anfang machen wir in Köln! Hier treffen wir uns am 16. September in der Alten Feuerwache (Details in der Info-Box). Hierzu laden wir alle Fabry-Patienten aus Nordrhein-Westfalen ein. Fabrys aus umliegenden Bundesländern sind aber natürlich auch herzlich willkommen!

Weiter geht es am 7. Oktober in Karlsruhe, wo wir uns in der Melitta-Schöpf-Bildungsstätte treffen (Details in der Info-Box). Dieses Treffen richtet sich hauptsächlich an Fabry-Patienten aus dem Südwesten Deutschlands.

Bei Interesse unbedingt anmelden, damit wir planen können und bei zu wenig Interesse die Treffen absagen bzw. verschieben können.



### Regionaltreffen Köln

Wann: 16. September 2023  
15 bis 18 Uhr

Wo: Alte Feuerwache  
Melchiorstraße 3  
50670 Köln



### Regionaltreffen Karlsruhe

Wann: 7. Oktober 2023  
15 bis 18 Uhr

Wo: Melitta-Schöpf-Bildungsstätte  
Kanalweg 40/42  
76149 Karlsruhe

Anmeldungen für die Regionaltreffen an [info@fabry-shg.de](mailto:info@fabry-shg.de) oder 02473 / 93 76 488

# Unfassbarkeit bei Patienten

## - Unverständnis und Enttäuschung bei der MFSH

Die Fabry-Zentren Hamburg und Gießen beenden die Fabry-Therapie bei Betroffenen mit der D313Y-Variante!

Seit über drei Jahren beschäftigen wir uns nun schon mit Varianten des GLA-Gen, deren Pathogenität kontrovers diskutiert werden. Hier sind insbesondere die Variante D313Y und A143T zu nennen. Unser Researcheteam hat sich intensiv mit mehr als 65 Studien und Veröffentlichungen zu dem Thema auseinandergesetzt. Die Ergebnisse waren interessant und erstaunlich. Eigentlich ist die Botschaft klar: hier passiert etwas, was sich zwar von dem klassischen M. Fabry unterscheidet, es gibt aber auch eindeutige Zusammenhänge.

Auch in der Rubrik „Meine Fabry-Geschichte“ gab es Betroffene, die uns von ihrem großem Leid, Symptomen und Diagnosesuche berichteten - und wie sich ihr Leben seit der Therapie positiv veränderte. Es ist sogar so, dass manche Patienten eine deutlich größere Verbesserung ihrer Symptome verspürten als Fabry-Patienten mit klassischen Varianten, die Fabry-spezifische Therapie also gerade bei ihnen besonders gut hilft. Jetzt müssen diese Patienten feststellen, dass viele ihrer Verbesserungen unter Therapie nicht gut dokumentiert wurden. Das ist wirklich traurig – und wir hätten gerade hier ein besonderes Augenmerk erwartet.



Es wirkt auch sehr befremdlich, wenn Patienten nun nach mehreren Jahren eine schriftliche Mitteilung erhalten, dass der Schlaganfall wohl doch nicht vom Fabry komme, oder ihre Verbesserungen aus den letzten Jahren vermutlich Placeboeffekte seien. Gerade letzteres rückt diese Patienten wieder in die psychosomatische Ecke. Ein Verhalten, das leider viel zu viele Fabry-Patienten immer noch allzu genüge kennen. Wir kennen keinen Patienten, der Träger dieser Variante ist und keinen positiven Effekt von der Therapie hatte. Bei den klassischen Varianten kennen wir diese Patienten aber schon. Da sowohl die Enzym-Ersatz- als auch die Chaperon-Therapie sehr gezielt in den Zellen des Körpers wirken, müsste eigentlich offensichtlich sein, dass wenn diese Fabry-spezifische Therapien wirken, es sich nur um eine Fabry-Erkrankung handeln muss.

Aus Neugeborenen-Screenings wissen wir, dass M. Fabry viel häufiger vorkommt, als man noch vor 10 Jahren dachte. So wurde die Zahl von 1:40.000 auf 1:4.000 korrigiert. Diese Zahlen stammen aus Screenings auf eine verminderte Enzymaktivität in mehreren europäischen Ländern. Wir wissen aber auch, dass bei vielen Frauen keine verminderte Enzymaktivität im Blut nachzuweisen ist, d.h. dass Frauen in diesen Screenings nur selten erfasst werden. Auch beim FIN Expert Meeting in Amsterdam zeigte Prof. Germain, Leiter des französischen Referenzzentrums für M. Fabry, auf, dass heute viel mehr nicht-klassische – manchmal auch atypische genannt – Varianten gefunden werden, als die klassischen Patienten, bei denen Männer ohne frühe Therapie meist in der Dialyse landen oder sogar früh versterben.

Unsere Patienten sind nun in großer Not und Angst! Wir als Selbsthilfegruppe werden für sie da sein und sie in ihren Aktivitäten unterstützen. Das ist eine schwere Zeit für die MFSH und erinnert an die Situation vor über 20 Jahren als Fabry-Experten wie selbstverständlich davon ausgingen, dass Frauen nicht an M. Fabry erkranken können. Auch bezüglich dieser „Wahrheit“ hatte sich damals gezeigt, dass die Wirklichkeit komplexer ist als sich so mancher Wissenschaftler bzw. Arzt das wünscht.

Die kontroversen Gen-Varianten waren auch ein Thema beim Kongress „New Horizon in Fabry Disease“, der Ende Mai in Prag stattfand. Natascha hatte für die MFSH teilgenommen. Hier gab es auch Vorträge, die die Hypothese unseres Researcheteams, nämlich dass bei diesen umstrittenen Varianten eine besondere Form von Zellstress eine Rolle spielt, durch Studien nachgewiesen wurde. Weitere Zusammenhänge sind noch zu untersuchen und wir werden diesen wirklich interessanten Teil der aktuellen Fabry-Forschung aktiv begleiten!

# Tag der seltenen Erkrankungen 2023 - Rare Disease Day

- Der Rare Disease Day ist der weltweite Tag der seltenen Erkrankungen

Er ist eigentlich am 29. Februar, da dies das seltenste Datum ist, und soll genutzt werden, um auf seltene Erkrankungen aufmerksam zu machen. Wir haben dazu diese Jahr eine Aktion in verschiedenen Fitness- und Physio-Studios mit jeweils um die 1.000 Mitglieder und in gut besuchten Apotheken gestartet.

28. Februar 2023

# TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN

5%

WELTWEIT

4 Mio.

Menschen sind allein in Deutschland von seltenen Erkrankungen betroffen

72%

GENETISCH BEDINGT

300

MIL. MENSCHEN WELTWEIT

CHANGENGLICHKEIT FÜR MENSCHEN, DIE MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG LEBEN

Ich schwitze (fast) nie...  
...eher brennen mir Hände und Füße!

Vielleicht hast du Morbus Fabry?!

Was kann Morbus Fabry bewirken?

Die ersten Symptome entwickeln sich oft in der Kindheit (bis 16 Jahre):

- immer wieder starke Brennschmerzen oder Stechen in Händen & Füßen
- Unterleibkrämpfe & Verdauungsstörungen
- starke Schmerzen in Gelenken
- Schwindelattacken
- kleine dunkel-purpurrote Flecken auf der Haut (Angiokeratome, oft im Badehosenbereich)
- Hörminderung & Tinnitus
- gestörte Schweißbildung & Hitzeintoleranz
- Müdigkeit (oft extrem)
- Hornhautveränderungen & -eintrübung
- erste Auffälligkeiten bei Herz und Nieren

Im frühen Erwachsenenalter kommen weitere hinzu (17 bis 30 Jahre):

- Niere übermäßige Ausscheidung von Proteinen (Eiweiß) über den Urin (Proteinurie) fortschreitende Niereninsuffizienz
- Herz Vergrößerung des Herzmuskels der linken Herzkammer Herzrhythmusstörungen, Angina pectoris
- Zentrales Nervensystem: - Schlaganfall - TIA (transitorische ischämische Attacke)

Betroffene haben selten alle Symptome zugleich.  
Vielen Patienten geht es immer wieder einfach schlecht! Ärzte können sich die ganzen „Wehwechen“ nicht erklären und erkennen keinen Zusammenhang

Gehst es dir auch so oder kennst du jemanden auf den das passen könnte? Dann lies nach, was M. Fabry ist, schau auf unsere Homepage oder rufe uns an. Es gibt gute Therapien!

Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. Deutschland

MFSH

☎ (+49) 02473 9376 488

✉ info@fabry-shg.de  
www.fabry-shg.de

RAREDISEASEDAY.ORG

#RAREDISEASEDAY

So waren wir in Mainz, Hüttersdorf (Saarland), Troisdorf und Düren (beide NRW) an insgesamt 9 Standorten vertreten. Mit dem Slogan „Ich schwitze (fast) nie – eher brennen mir die Hände und Füße!“ haben wir mit großen Roll-Ups Aufmerksamkeit erregt. Diese konnten wir in Fitness-Studios mit Physiotherapie-Anbindung und Apotheken im Raum Mainz, Düren, Hüttersdorf und in Troisdorf aufstellen. Wie erhofft, waren viele Menschen erstaunt und fragten nach, was dahinter steht. Nicht wenige griffen nach den bereit gelegten neuen Flyern, die wir ebenfalls für solche Aktionen drucken ließen. Diese zeigen, welche Symptome M. Fabry auslösen kann.

Zusätzlich ist Dieter der Einladung der Uniklinik Hannover gefolgt, um auch dort an einem Stand angehende Ärzte über M. Fabry aufzuklären. Außerdem kam er noch nach Mainz, um mit mir bei der Mainzer Aktion vom KISS (Kontakt- und Informationsstelle für Selbsthilfe) auf M. Fabry aufmerksam zu machen.

Natürlich wird dieser Tag auch von Selbsthilfegruppen genutzt, ein paar Spendengelder einzusammeln. Hier sind wir bisher nicht so gut. Das liegt auch etwas daran, dass es mir schwer fällt „nur“ die Hand aufzuhalten und nichts dafür anbieten zu können. Das wollen wir nicht erst im nächsten Jahr sondern schon vor Weihnachten ändern!

Wir haben ein Kreativ-Team gegründet und freuen uns über alle, die neugierig sind und mitmachen wollen! Das wird bestimmt nett und stressfrei. Wir werden ein paar schöne Sachen produzieren, die wir pünktlich vor Weihnachten gegen eine Spende anbieten können.

Außerdem möchte ich ein Buch-Projekt starten (s.a. Seite 9). Vielleicht hatten ein paar von euch schon öfter den Gedanken, seine Geschichte könnte auch ein Buch sein. Dann meldet euch bei mir. Zusammen können wir das umsetzen. Echte Geschichten schreibt das Leben!

Natascha

## Leserbriefe

Zur 3sat-Dokumentation „Was uns am Leben hält“ erreichten uns einige Rückmeldungen.

„Vielen Dank für den Hinweis mit der Doku. Ich hab sie mir angeschaut und muss sagen, ich bin immer wieder erstaunt wie viele Gesichter doch der Fabry hat!“

- DW

„Sehr emotionaler Bericht ... Traurig, dieser Schicksalsschlag mit seiner Frau. Manche straft das Leben sehr und trotzdem ist das Leben lebenswert!

Prädikat: Sehenswert“

- W

„Puh, war ganz schön berührend! Auch die Diskussion mit Hirschhausen fand ich echt krass.“

- A

„Nachdem ich das Buch „Und trotzdem lebe ich“ gelesen hatte, war ich auch von dem Film berührt. Er zeigt das Leben eines Menschen, der lange gekämpft und damit auch wirklich viel erreicht hat. Gerald UR hat Schauspielerlei wohl geliebt und hier auch Einblicke in sein Leben gegeben. Dieses hat er mit seiner positiven Ausstrahlung und Kreativität trotz seiner schweren Fabry-Krankheit erfüllt. Ich fand es gut, dass es nicht nur über Fabry ging, sondern gezeigt hat, was auch trotz Fabry gehen kann. Das Buch endet irgendwann nach der Transplantation. Ich wusste nicht, dass Gerald's Frau Mara so früh starb, was mich umso mehr berührte. Auch hier wuchs er vielleicht über seine Kräfte hinaus, um für seine Tochter da zu sein. Dies spiegelt auch der Filmtitel. Es war wirklich sehr bewegend und hinterlässt mich sehr nachdenklich.

Leider kann ich gar nicht nachvollziehen, warum seine Ärztin die Tochter nicht sehr schnell in Therapie nehmen wollte. Als das Mädels zwölf war begannen ihre Brennschmerzen unter Belastung wie Sport oder auch bei Fieber. Die Antwort der Ärztin lautet sinngemäß: „Solange es ihr gut geht und sie eine normale Lebensqualität hat, wür-

de man die Therapie noch nicht einleiten. Bei einem Jungen allerdings würde man bei jeder kleinsten Veränderung den Therapiebeginn empfehlen.

Trotz des Hinweises, dass alle Betroffenen in der Familie im Alter zwischen 40 und 50 Jahren verstarben, auch Gerald's Mutter mit nur 45 Jahren! Wir wissen, dass Fabry nicht auf einmal kommt, sondern ein ständig fortschreitender Prozess ist. Wir wissen auch, dass diese Brennschmerzen, unter denen viele Betroffene leiden, nur schwer in den Griff zu bekommen sind. Hier habe ich nicht verstanden, auf was die Ärztin warten will. Im Umkehrschluss müsste es ja heißen: „Erst wenn ihre Tochter deutlich an Lebensqualität verloren hat und sie täglich unter Schmerzen leidet, beginnen wir mit Therapie. Unwissende Zuschauer könnten jetzt denken, dass dann alles wieder gut wird - jedoch ist das nicht so!

Heute wissen wir, dass auch Frauen sehr stark von Fabry betroffen sein können und sie nicht automatisch durch ihr zweites X Chromosom geschützt sind! Wenn ein so starker Verlauf in der Familie bekannt ist, frage ich mich, ob die Ärztin als Nephrologin die neuropathischen Symptome des Fabrys nicht richtig einschätzen kann oder diesen nur eine untergeordnete Rolle zukommen lässt.

Nochmal zur Erinnerung, Gerald's Mutter wurde nur 45 Jahre alt und seine Tochter musste das Reiten und Tennis spielen aufgeben, da unter diesen Belastungen die Brennschmerzen zu stark wurden. Ich kann es einfach nicht nachvollziehen und finde es eher erschreckend, dass bei dieser Familiengeschichte nicht auch bei Mädchen mit den ersten Anzeichen ein Therapiebeginn empfohlen wird!

Im Gegensatz dazu finde ich es sehr gut, dass Geraldine sich für die Entwicklung der Genschere interessiert und das Ziel hat, dem Fabry in ihrer Familie den Garaus zu machen!“

- N

### Fabrienne.online

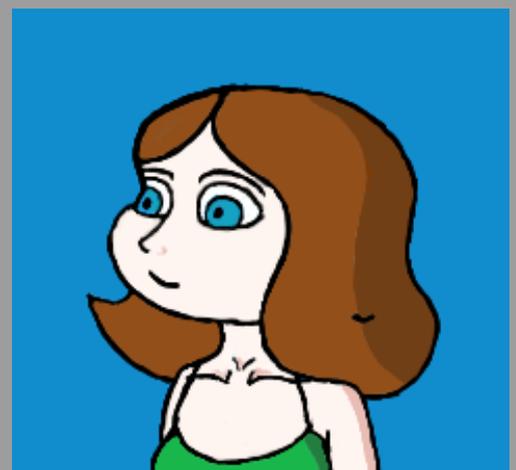
Es gibt jetzt ein neues Informationsangebot für Fabry-Patienten und andere Interessierte. Es handelt sich um die virtuelle Fabry Patientin und „Erklehrerin“, Fabrienne, die eine der umstrittenen Varianten trägt.

In etwa viertelstündigen Videos versucht sie die komplexen Zusammenhänge dieser Erkrankung verständlich darzulegen. Gesprochen sind die Filmchen auf Englisch, aber es gibt deutsche Untertitel dazu. Man kann Fabrienne zuhause besuchen unter:

[www.fabrienne.online](http://www.fabrienne.online)

und ihre Filmchen finden sich auf YouTube unter:

[www.youtube.com/@FabryDiseaseExplained](http://www.youtube.com/@FabryDiseaseExplained)





## 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](mailto: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](mailto:info@fabry-shg.de)



**MFSH**  
Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.