



# Fabry-News

Das Magazin der Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. | Ausgabe 17 | Juni 2024

**Kinderwunsch - ja, aber ...**

**- Können Paare bei ihren Kindern  
den Fabry verhindern?**

## Vorwort

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

unser großes Jahrestreffen steht an! Dieses Jahr steht es unter dem Motto „Drei-Länder-Treffen“ weil wir es mit der Fabry-Gruppe aus Österreich zusammen geplant haben und die Schweizer ebenfalls dabei sind. Wir sind alle schon in großer Vorfreude!

Unser Top-Thema „Kinderwunsch“ betrifft im ersten Moment erstmal direkt die jüngeren Generationen. Trotzdem ist es sicherlich auch für die Patienten interessant, die keine Kinderwünsche mehr haben. Denn es auch spannend zu wissen, was die Zukunft bringt und wie sich Dinge vielleicht entwickeln können.

Das E-Rezept hat in den meisten Arztpraxen Einzug gehalten und wird früher oder später auch in den

Zentren landen. Es wurden sicher schon einige von euch mit Einverständniserklärungs-Anforderungen überschüttet. Wir müssen da durch und es wird uns leichter fallen, je besser wir uns damit auskennen. Daher ist es sicher kein schlechter Rat, sich selbst mit dem Thema auseinander zu setzen. Lest hier auch unseren Extra-Tipp „E-Rezept — wissen was drin steht!“.

Jetzt freuen wir uns auf unser Drei-Länder-Treffen und wünschen euch viel Spaß beim Lesen!

Bis bald,

*Berthold + Natascha*

## Inhalt

### Top-Thema

Kinderwunsch - ja, aber am liebsten ohne Fabry  
welche Möglichkeiten gibt es Seite 3

### Studien

Neuste Ergebnisse aus Österreich Seite 7

Umfrageergebnisse Rare Barometer Seite 8

G-BA Pressemitteilung Seite 8

### MFSH Tipp

E-Rezept-App Seite 9

### Termine

Neue Termine für Regionaltreffen Seite 10

### Meine Fabry-Geschichte

Auf einmal Fabry Seite 11

### Soziales

Pflegegrad beantragen Seite 13

Infobox Frauengesundheit Seite 16

### MFSH Aktivitäten

Otto Richter stellt sich vor Seite 17

Rückblick auf FIN Kongress Seite 18

## Euer MFSH - Team



**Dr. Berthold Wilden**  
Vorsitzender

Fabry-Patient, Biochemiker  
u.a. Organisation, Social-Media, Studien, Layout Fabry-News, Förderanträge, Mitgliederverwaltung



**Dieter Landgraf**  
Stellvertreter

Ehemann und Vater  
u.a politische Entwicklung, Fabry-News „Soziales“, Förderanträge, Veranstaltungen



**Daniela Kirsch**  
Kassenwartin

Fabry-Patientin, Mutter  
u.a. Kasse, Abrechnungen, Veranstaltungen, Mitgliederverwaltung



**Natascha Sippel-Schönborn**  
Geschäftsführerin

Fabry-Patientin, Mutter, Oma  
u.a. Fabry-News, Zentren + Ärzte, Frauen-Workshops, Veranstaltungen

## Top-Thema

## Kinderwunsch – ja, aber am liebsten ohne Fabry

- Können Paare bei ihren Kindern den Fabry verhindern?

Prof. Dr. Carsten Bergmann ist Facharzt für Humangenetik. Sein Studium absolvierte er ebenso wie die Facharztausbildung größtenteils in Aachen und zeitweise im Ausland. Seit 2019 ist er Leiter der Medizinischen Genetik Mainz und verantwortet die Humangenetik in der Limbach-Gruppe. Parallel dazu hat er eine Forschungsprofessur in Freiburg. Durch diese Kombination komplementär ineinandergreifender und sich wechselseitig befruchtender Bereiche gelingt es qualitativ anspruchsvolle genetische Diagnostik und Patientenversorgung auf höchstem Niveau anbieten zu können. Prof. Bergmann erklärt uns, welche Möglichkeiten Paare haben und welche Hürden dafür genommen werden müssen.

### Wo steht die Humangenetik heute?

Humangenetik ist ein Bereich der sich sehr dynamisch entwickelt. Die Qualität des Teams spielt eine riesige Rolle für die Qualität in der Diagnostik, Interpretation und Patientenversorgung, weshalb wir sehr stolz sind hier in den letzten Jahren so ein Klasse und mittlerweile recht großes Team aufgebaut zu haben. Uns geht es vor allem darum die Projekte in der richtigen Reihenfolge weiterzutreiben und im richtigen Tempo in die Tat umzusetzen. Dabei versuchen wir nur solche Tests anzubieten, die medizinisch auch Sinn machen und für die Patienten einen Mehrwert darstellen.

Humangenetik macht mir deswegen so einen Riesenspaß, weil es mittlerweile ein zentrales klinisches Querschnittsfach im medizinischen Alltag darstellt und zunehmend translationalen Charakter besitzt mit Bedeutung für Klinik und Therapie (s. Infobox). Das gilt nicht nur für den Fabry sondern auch für alle anderen Bereiche. Es macht unheimlich Spaß, in diesem Kontext Teamplayer zu sein und dabei auch multidisziplinär über Grenzen hinaus zu denken und zu arbeiten, so erreicht man am meisten und die bestmögliche klinische Betreuung für den/die Patienten/in.

### Translational Medizin

oder translationale Forschung im Gesundheitswesen beschreibt Aktivitäten und Maßnahmen, die sich mit der Umsetzung von Forschungsergebnissen aus Medizin und Gesundheitswissenschaften in der Gesundheitsversorgung beschäftigen. Dadurch entsteht ein direkter therapeutischer Mehrwert für die Patienten.

**In Münster waren Sie als Referent zum Thema Kinderwunsch angekündigt. So drehen sich meine Fragen um dieses spezielle Thema. Immer häufiger kommt bei jungen Paaren die Frage auf, ob es eine Möglichkeit gibt, ein Kind zu bekommen und dabei sicher zu sein, den Fabry nicht zu vererben. In manchen Ländern scheint das durchaus möglich zu sein.**

Sicher sind dies grundsätzlich immer sehr schwierige und individuelle Entscheidungen. In anderen Ländern, wie beispielsweise England, gibt es eine klare Liste von Erkrankungen, bei denen Präimplantationsdiagnostik erlaubt ist. In Deutschland sind es einzelne, stets sehr individuelle Anträge, die das Paar bei der entsprechenden regionalen Ethikkommission stellen muss. Diese Ethikkommissionen sind Ländersache. Adressen erhält

### Medizinische Genetik Mainz

Unter der Leitung von Prof. Dr. med. Carsten Bergmann agiert Limbach Genetics standortübergreifend als Zusammenschluss mehrerer hochqualifizierter genetischer Praxen und Laboratorien, mit Hauptstandort in Mainz. Das MVZ Medizinische Genetik Mainz (MGM) ist Komplettanbieter in allen Bereichen der humangenetischen Diagnostik. Zum Leistungsspektrum gehören sowohl die fachärztliche genetische Beratung als auch die genetische Diagnostik. Durch moderne diagnostische Verfahren ist sowohl die Analyse einzelner Gen-Panels bis hin zu kompletten Genomen möglich.

In einer Kombination aus medizinischen Werten, Qualität und Wissenschaft wird bei der Medizinischen Genetik Mainz das Feld der Humangenetik dynamisch vorange-

trieben. Neben der diagnostischen Routine beteiligt sich die Medizinische Genetik Mainz intensiv an wissenschaftlichen Studien und etabliert frühzeitig neue, anspruchsvolle Verfahren wie aktuell etwa WGS, RNA Seq oder Single Cell Sequencing.

Der regelmäßige und enge interdisziplinäre Austausch mit Kollegen verschiedener Fachdisziplinen trägt enorm zu einer qualitativ hochwertigen Patientenversorgung bei. Daher stehen die ärztlichen und wissenschaftlichen Kolleginnen und Kollegen jederzeit zur Besprechung spezifischer Fälle, zur Klärung der am besten geeigneten genetischen Analyse oder für Rückfragen zu Ergebnissen einer genetischen Diagnostik zur Verfügung.

man beispielsweise auch von der Landesärztekammer. Bei der eigentlichen Analyse ist es wichtig, ein die Untersuchung durchführendes Zentrum zu wählen, was über große Erfahrung in der PID verfügt. Der Prozess als solcher ist keinesfalls trivial.

### Was ist Präimplantationsdiagnostik?

Die Präimplantationsdiagnostik (PID) ist eine genetische Untersuchung des Embryos vor (prä) dem Einsetzen in die Gebärmutter (Implantation). Dafür werden dem Embryo ca. fünf Tage nach der Befruchtung einige Zellen entnommen und genetisch untersucht.

Sie umfasst die Methoden zellbiologischer und molekular-



In den ersten Tagen nach der Befruchtung. Der „Wenig-Zell-Status“

Bild: Wikipedia

genetischer Untersuchungen, die dem Entscheid darüber dienen, ob der erzeugte Embryo in die Gebärmutter eingepflanzt werden soll oder nicht.

### Wie müssen sich Paare den Ablauf vorstellen?

Leider ist es erstmal so, dass es für die Paare, für die das in Frage kommt, ein langer und mühsamer Prozess ist, bei dem bereits die Antragskosten bei der entsprechenden Ethikkommission von den Paaren zu tragen sind. Dann entscheidet die jeweilige Ethikkommission, ob der Antrag bewilligt wird oder nicht.

### Steht vor der Entnahme von Eizellen immer eine Hormonbehandlung der Frau?

Ja, das hat den Hintergrund, dass mehrere befruchtungsfähige Eizellen benötigt werden und der Körper sonst üblicherweise nur eine pro Zyklus bereit stellt.

### In welchem Stadion des Embryos findet die PID statt?

Um PID durchführen zu können, bedarf es erst noch der In-Vitro-Fertilisation (IVF). Sie ist eine Befruchtung, die in einem Reagenzglas durchgeführt wird. Die IVF findet zwar außerhalb des Körpers statt, ist an sich je-

doch ein recht natürlicher Prozess.

Hat sich ein Embryo bis in ein Wenig-Zellstadium entwickelt, werden von diesem 1 - 2 Zellen entnommen. Diese beiden Zellen werden genau auf die Fabry Variante getestet, die bei der Mutter oder dem Vater vorliegt.

**Können Sie sagen, in welchem Rahmen sich diese Kosten bewegen und wer sie tragen muss? Ich habe von einem Paar gehört, die mit 15.000 € rechnen sollten, letztendlich jedoch knapp 30.000 € für das komplette Prozedere zahlen mussten.**

Die Kosten der ICSI Behandlung werden nur teilweise und bis zu einem gewissen Grad übernommen. Üblicherweise stimmen aber die im Kostenvoranschlag genannten Kosten mit den finalen überein. Die Antrags-



15. Schwangerschaftswoche. Zwischen 10 und 12 cm groß und wiegt zwischen 50 und 70 Gramm. In etwa vergleichbar mit einer Grapefruit oder einem großen Apfel.

Bild: [https://cdn.netdoktor.de/21/15-ssw-foetus\\_id\\_90588-625823e8f5338d904bc3bdd33fc666.webp](https://cdn.netdoktor.de/21/15-ssw-foetus_id_90588-625823e8f5338d904bc3bdd33fc666.webp)

und Behandlungskosten können zwischen den Ländern und Labors variieren. In der Regel werden zwei Zyklen bezahlt und alles darüber hinaus muss von den Paaren selbst getragen werden. Meist werden die Kosten weder von den gesetzlichen noch den privaten Krankenkassen getragen.

**Ich habe allerdings gehört, dass die Kosten, wie Sie es geschildert haben nur im Falle eines unerfüllten Kinderwunsches getragen werden. Hier wird diese Behandlung jedoch gemacht, weil die Paare die Vererbung einer Erkrankung vermeiden möchten und sie daher sozusagen auf eigenen Wunsch stattfindet – und dann nicht bezahlt wird.**

Leider ist das wie zuvor angesprochen sehr individuell und betroffene Paare müssen sich mit ihren Krankenkassen vorab auseinander setzen.

### Sehen Sie, dass sich die Situation für Paare verbessern bzw. vereinfachen könnte?

Das ist schwierig zu sagen. Grundsätzlich ist der Weg für Paare alles andere als einfach. Sie müssen den Antrag bei der Ethikkommission stellen, danach muss der Ethikrat tagen (in der Regel 4x im Jahr) und zum Antrag äußern. Alles nimmt viel Zeit in Anspruch. Die Paare müssen zudem auch den Weg der künstlichen Befruchtung auf sich nehmen, was ebenfalls gewisse Nebenwirkungen birgen kann. Darüber hinaus ist es auch psychisch belastend. Wir sehen uns in der Humangenetik als Mittler, es geht ja nicht darum, ein Designerbaby zu haben! Genau das wird den Paaren oft recht schnell unterstellt – häufig von Menschen, die sich nie mit dem Thema näher auseinandergesetzt haben. Die Paare haben den Wunsch nach einem gesunden Kind, bzw. einem Kind, das genau diese eine Erkrankung nicht hat und teilweise einen hohen Leidensdruck. Sie möchten keine Schwangerschaft erst in der 15. Woche oder später unterbrechen – also erst wenn eine „normale“ Pränataldiagnostik möglich ist. Ein Unterschied zwischen einem Wenig-Zell-Stadium und einem Kind in der 15. Schwangerschaftswoche besteht. Selbstverständlich handelt es sich bei einem Embryo im Wenig-Zell-Stadium ebenfalls bereits um menschliches Leben, aber sicherlich stellt dies einen großen Unterschied für Paare zwischen einer PID und einer normalen pränatalen Schwangerschafts-Diagnostik dar.

### Gab es hier politische Veränderungen?

Ja, 2011 konnten Politiker fraktionsübergreifend über die PID entscheiden.

### Ist das im Ausland einfacher?

In anderen Ländern ist das teilweise klarer geregelt – aber auch dies lässt sich nicht verallgemeinern, es ist sehr länderabhängig! Es gibt keine einheitliche europäische Regelung. In diesen Fragen gibt es sicherlich kein klassisches Schwarz-Weiß Denken, kein Falsch und kein Richtig, die Thematik ist sowohl medizinisch, ethisch als auch gesellschaftspolitisch hochkomplex

#### In-Vitro-Fertilisation (IVF)

Der Frau werden befruchtungsfähige Eizellen entnommen. Diese werden in eine Nährlösung gegeben und mit den Spermazellen des Partners übergossen. Samen und Eizelle vereinen sich selbstständig

#### Die intrazytoplasmatische Spermieninjektion (ICSI)

Bei einer ICSI wird eine einzelne Samenzelle mit einer sehr feinen Nadel direkt in eine Eizelle eingeführt (injiziert), die zuvor dem Eierstock der Frau entnommen wurde.

und daher differenziert zu betrachten. Bis zu einem gewissen Grad sollten die werdenden Eltern entscheiden dürfen. Es ist meist keine Frage von Methodik oder Genetik für ein „Wunschbaby“. Es geht darum den Eltern zu helfen. Hier haben wir bürokratisch oftmals große Hürden und Stolpersteine, was alles sehr kompliziert macht.



Prof. Dr. med. Carsten Bergmann

**Wir stellen fest, dass sich auch schon sehr junge Fabry-Patienten mit der Kinderwunsch-Frage auseinandersetzen. Gerade wenn in der Familie Mitglieder früh verstorben sind oder von starken Schmerzen betroffen sind.**

Ja, wenn man beispielsweise auf die Geschichte von Gerald Uhlig-Romero schaut, der seine Schmerzen und Verzweiflung in einem Buch beschrieb, hofft man, dass solche Geschichten bald der Vergangenheit angehören. Dazu ist jedoch immer die frühe und richtige Diagnose notwendig. Hier bietet moderne, qualitativ hochwertige genetische Diagnostik einen großen Mehrwert. Bei M. Fabry gibt es zwischenzeitlich sogar verschiedene Therapie-Optionen – trotzdem haben wir immer noch Patienten, die weiterhin Schmerzen haben, weil die Therapie aus welchem Grund auch immer, nicht greift. Außerdem werden einige Krankheitsprozesse „nur“ verlangsamt, nicht komplett gestoppt. Gerade die Schmerzen schränken die Lebensqualität sehr ein! Es wird definitiv auf verschiedenen Aspekten intensiv weiter geforscht, weil die Therapien weiterhin noch nicht ganz optimal sind.

**Was würden sie Morbus Fabry Patienten und Patientinnen sagen oder mitgeben wollen, die über eine PID nachdenken?**

Das ist keine einfache Frage. Der Wunsch dieser Paare nach einem gesunden Kind ist wie schon gesagt sehr gut nachvollziehbar. Für die Antragstellung und ihre Erfolgsaussichten ist es wichtig zu wissen, dass es viele Erkrankungen gibt, die schon kurz nach der Geburt einen tödlichen bzw. sehr schweren Verlauf nehmen. Wenn eine Ethikkommission hier entscheiden muss, ob sie der PID zustimmen oder nicht, ist die Schwelle hier sicherlich niedriger. Bei einer Erkrankung wie M. Fabry, bei der es so viele unterschiedliche und oft nicht vorhersehbare Verläufe gibt, ist ein Entscheid daher deutlich schwerer. Hier kann es schnell zu der

Denkweise kommen, „Ach – es gibt ja schon verschiedene Therapien. Also gehört Fabry zu den Erbkrankheiten, die man „heilen“ kann“, was natürlich in dieser Darstellungsweise stark simplifiziert ist. Paare sollten immer daran denken, dass Fabry eine seltene Erkrankung ist und es nur wenig Experten gibt, die naturgemäß meist nicht Teil einer Ethikkommission sind.

### **Gibt es auch Gefahren oder Nebenwirkungen für die Patientin? Wenn ja, welche?**

Wie bei allen Eingriffen gibt es Risiken, über die der behandelnde Arzt im Vorfeld aufklärt. Speziell kann es zu einem Überstimulationssyndrom kommen, d.h. dass zu viele Eizellen produziert werden. Außerdem ist die Möglichkeit der Zwillingsschwangerschaft erhöht, weil bei einer künstlichen Befruchtung in der Regel zwei Embryonen eingesetzt werden.

### **Kennen Sie Paare, die sich wegen Fabry für diesen Prozess entschieden haben?**

Nein, bisher noch nicht.

**Natascha**

## **Die MFSH fragt nach:**

**Tatsächlich erreichten uns im letzten Jahr mehrere Anfragen junger Paare zu diesem Thema. Leider konnten wir als MFSH nur wenig gute Tipps geben.**

**Es wäre sicher sehr hilfreich, wenn wir einen oder mehrere Kontakte zu Paaren hätten, die sich schon mit dem Thema auseinandergesetzt haben, sich gerade damit auseinandersetzen oder sogar den ganzen Prozess schon hinter sich gebracht haben.**

**Wir würden uns sehr freuen, wenn ihr euch bei uns melden würdet. Vielleicht habt auch ihr Interesse an einem Austausch mit anderen Betroffenen. Selbstverständlich immer nach vorheriger Absprache.**

**Bitte meldet euch bei Natascha, wenn ihr bereit wärt, andere Paare mit euren Erfahrungen zu unterstützen!**

**[n.sippel@fabry-shg.de](mailto:n.sippel@fabry-shg.de) oder 0176 - 6097 3408**

**Wollt ihr mehr Informationen oder habt ganz spezielle Fragen zu einem bestimmten Thema? Dann meldet euch bei Natascha**

**[n.sippel@fabry-shg.de](mailto:n.sippel@fabry-shg.de) oder 0176 - 6097 3408**

## **Kinderwunsch – auch weltweit ein Thema!**

Beim FIN Kongress wurde auch über dieses Thema diskutiert. Eigentlich sind sich alle Betroffenen einig: Sie wünschen sich ein Kind, welches nicht von Fabry betroffen ist. Dazu kommt natürlich auch die Diskussion über Finanzierung von PID und Kostenübernahme. Die Kosten für eine Fabry-Therapie in Deutschland belaufen sich derzeit je nach Medikament zwischen 240.000 € und 357.000 € pro Erwachsenen und Jahr. Man könnte jetzt schnell denken, dass Krankenkassen gerne PID-Kosten übernehmen würden, um dadurch später viel Geld zu sparen.

Aber wo könnte das hinführen?

Auch diese Frage müssen wir uns immer wieder stellen! Wenn alles so einfach wäre, würden vielleicht irgendwann Betroffene einer seltenen Erkrankung Kinder nur noch per PID bekommen dürfen?! Wird heute die PID als „Eingriff in die Natur“ angeprangert, könnten morgen schon Paare angeprangert werden, die diesen Weg nicht gehen möchten.

Es gibt viele Fabry-Patienten, denen es aufgrund ihrer Erkrankung schlecht geht – es gibt aber auch viele Be-

troffene, die ein gutes Leben führen und sich wenig eingeschränkt fühlen.

Daher sollte die Umsetzung eines Kinderwunsches immer eine individuelle Entscheidung eines Paares bleiben dürfen!



## Studien

## Neuste Studienergebnisse aus Österreich

- decken sich teilweise mit unserer Fraenumfrage

Bislang gab es nur wenige Studien, die den Verlauf von Schwangerschaften bei Fabry-Frauen untersucht haben. Jetzt haben Wissenschaftler der Medizinischen Universität Wien die Ergebnisse ihrer Studie zu diesem Thema veröffentlicht.

In die sogenannte PROFABIA-Studie wurden 55 Fabry-Frauen aus Österreich eingeschlossen. Bei 11 dieser Frauen lag eine Variante unklarer Signifikanz (z.B. A143T oder D313Y) vor. Daher wurden deren Daten - aus unserer Sicht leider - von der anschließenden Analyse ausgeschlossen.

Von den verbliebenen 44 Frauen berichteten 32 der Frauen von insgesamt 70 Schwangerschaften. Dabei wurden bei 61 Schwangerschaften 64 Babys geboren (inklusive 3 Zwillingspaaren). Bei den anderen 9 Schwangerschaften kam es zu 6 Fehlgeburten und 3 Schwangerschaftsabbrüchen. Die wichtigsten mütterlichen Risikofaktoren waren Bluthochdruck, Anzeichen einer chronischen Nierenerkrankung wie Proteinurie, aber auch Rauchen. Diese waren im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung überrepräsentiert.

In der Studie wurde zwar kein erhöhtes Risiko für Fehlgeburten gefunden. Dafür kam es im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung bei den Schwangeren häufiger zu sogenannten Präeklampsie, eine Erhöhung des Bluthochdrucks, der mit mindestens einem weiteren Symptom (meist Proteinurie) auftritt. Außerdem kam es im Durchschnitt etwas häufiger zu Frühgeburten und die Neugeborenen hatten ein niedriges Geburtsgewicht im

Vergleich zur Allgemeinheit. Dennoch bewerten die Forscher die Geburten als zufriedenstellend.

Insgesamt zeigten 38 der 44 Frauen fabry-typische Symptome. Dabei waren Akroparästhesien, Schmerzen und Magen-Darm-Probleme die häufigsten Krankheitserscheinungen. Während der Schwangerschaft verstärkten sich die Schmerzen. Allerdings hauptsächlich bei den Frauen, die bereits vor der Schwangerschaft mindestens an mittelschweren Schmerzen litten. Frauen mit geringer Schmerzbelastung vor der Schwangerschaft litten kaum unter einer Verschlimmerung ihrer Schmerzsymptomatik.

Als Ursache für die etwas schlechteren Neugeborenen-Ergebnisse bei M. Fabry vermuten die Forscher Glykosphingolipid-Ablagerungen (Gb3-Ablagerungen) in mehreren Zelltypen der Plazenta, des Nabelschnurgewebes und der Membranen.

Wer mehr von der Studie lesen möchte, kann die PDF dazu gerne von uns erhalten. Einfach eine kurze Mail an:

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



## Umfrage-Ergebnisse



Vor einiger Zeit gab es eine Rare-Barometer-Umfrage, in der nach Erfahrung bei Suche nach einer Diagnose gefragt wurde.

Es war die bis jetzt größte Umfrage und erhält fast 13.000 Antworten in 27 Sprachen und aus 104 Ländern weltweit! Das bedeutet, die Ergebnisse sind robust und glaubwürdig. Nach monatelanger Analyse konnte jetzt über die Ergebnisse dieser Forschung informiert werden:

Es dauert im Durchschnitt 5 Jahre, bis Menschen mit einer seltenen Erkrankung eine Diagnose erhalten, und über 10 Jahre nach dem Auftreten der ersten Symptome während der Pubertät.

73 % davon wurden bereits fehldiagnostiziert.

25 % davon mussten bis zur Diagnosestellung über 8 medizinische Fachleute konsultieren.

Frauen, die mit einer seltenen Erkrankung leben, werden später diagnostiziert als Männer.

Es wird schneller diagnostiziert, falls an ein Fachzentrum überwiesen wird, allerdings wurden 40 % nie an diese spezialisierten Krankenhausabteilungen überwiesen.

## Wichtige Pressemitteilung zum Neugeborenen-Screening!

In unseren Fabry-News Dez. 2021 (damals noch Newsletter) haben wir über die Vor- und Nachteile einer frühen Diagnose und gesprochen. Dabei ging es darum, ob Morbus Fabry in das Neugeborenen-Screening aufgenommen werden sollte.

Natascha arbeitet schon lange in der Arbeitsgruppe Neugeborenen-Screening unseres Dachverbandes ACHSE mit. Sie hat damals von der Idee berichtet, dass es ein Screening für 10-jährige geben könnte. Hier würde man vorwiegend Kinder screenen, die unter unbekanntem Symptomen leiden. Der große Vorteil hierbei wäre, dass Kinderärzte, durch die erweiterte U-Untersuchungen Morbus Fabry besser auf dem Schirm hätten. Durch ein solches Screening-Angebot wird Fabry automatisch bekannter und wenn ein Kind im Alter von beispielsweise acht Jahren unter Symptomen leidet, überlegt der Kinderarzt schon viel früher, ob es vielleicht eine Erkrankung aus dem Screening-Angebot sein könnte und kann entsprechend früher darauf testen.

Bei einem solchen Screening-Angebot würden auch Kinder mit Varianten erkannt werden, die erst im Erwachsenen-Alter Symptome entwickeln. So hätten Betroffene die Chance, durch Check-Ups entsprechend frühzeitig eine

Therapie zu beginnen, um nicht im Alter unter Herz- oder Niereninsuffizienz zu leiden.

Nun hat der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) eine Presseerklärung veröffentlicht, die genau diese Idee verfolgt! Wir sehen das als eine sehr gute Entwicklung!

Fettstoffwechselstörungen sind auch ein Thema beim Innovationsausschuss.

Bereits seit September 2023 fördert der

Innovationsausschuss beim G-BA ein Versorgungsforschungsprojekt, das die bestehende S2k-Leitlinie „Diagnostik und Therapie von Hyperlipidämien bei Kindern und Jugendlichen“ überarbeitet und auf ein höheres wissenschaftliches Niveau hebt. Die neue S3-Leitlinie soll Ärztinnen und Ärzte in die Lage versetzen, eine Hyperlipidämie frühzeitig im Kindesalter zu erkennen und entsprechend zu behandeln. Das Ergebnis wird Ende 2025 erwartet.

### Pressemitteilung

#### G-BA berät zu neuer Untersuchung und zum Screening auf Fettstoffwechselstörungen bei Kindern und Jugendlichen

Berlin, 22. Februar 2024 – Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) berät über die Einführung einer weiteren Früherkennungsuntersuchung für Kinder, bekannt als „U-Untersuchungen“. Zudem lässt er den aktuellen Stand des medizinischen Wissens zur Früherkennung von familiären Fettstoffwechselstörungen bei Kindern und Jugendlichen bewerten. Auf dieser wissenschaftlichen Grundlage wird er darüber entscheiden, ob ein entsprechendes Screening auf krankhaft erhöhte Blutfettwerte (Lipide) eingeführt werden

sollte. Ziel einer generell angebotenen Blutuntersuchung wäre es, Fettstoffwechselstörungen früher zu diagnostizieren und mit Veränderungen des Lebensstils oder ggf. lipidsenkenden Medikamenten einen günstigeren Krankheitsverlauf zu erreichen.

Dazu Dr. Monika Lelgemann, unparteiisches Mitglied des G-BA und Vorsitzende des Unterausschusses Methodenbewertung: „Der G-BA berät derzeit über die Einführung einer neuen U-Untersuchung im Alter zwischen 9 und 10 Jahren. Zusätzlich gehen wir der Frage nach, ob und für welche Altersgruppen ein Screening auf familiäre Fettstoffwechselstörungen eingeführt werden soll. Die Einführung einer solchen Untersuchung bedarf einer genauen

Vorbereitung. So ist zu klären, wie die Beratung und die Durchführung auszugestaltet sind, wie die betroffenen Kinder im Ergebnis versorgt werden können und inwieweit Informationsmaterialien zur Unterstützung der Beratung zur Verfügung gestellt werden sollten.“

Mit der Studienrecherche und -auswertung – auch zum optimalen Zeitpunkt eines Screenings – beauftragte der G-BA das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG). Bisher ist bei der Jugendgesundheitsuntersuchung J1 im Alter von 13 bis 14 Jahren eine gezielte Laboruntersuchung auf eine Fettstoffwechselstörung nur dann vorgesehen, wenn eine familiäre Vorbelastung bekannt ist.



## Extra - Tipp

## E-Rezept - wissen was drin steht!

Wie kann ich wissen, was in meinem E-Rezept steht? Wurde vielleicht ein benötigtes Medikament nicht verordnet? Um hier Einblick zu haben, hilft eine nützliche App!

Seit einem knappen halben Jahr erhalten wir die meisten unserer Medikamente per E-Rezept. Für viele ist das nun doch nicht so erleichternd, wie wir es uns erhofft hatten. Der große Nachteil: wir können nicht mehr sehen, was nun verordnet wurde. Ist das Kreuzchen an der richtigen Stelle, wurde die Zuzahlungsbefreiung berücksichtigt? Wurde ein Medikament versehentlich einmal in der Verordnung vergessen, stellen wir das frühestens in der Apotheke fest.

Entweder wir rufen in der Praxis an und bitten um Korrektur, häufig jedoch sind die Telefonleitungen dort dauerbesetzt und uns bleibt nur der nochmalige Weg in die Praxis. Dies ist umständlich und wenn die Praxis auch noch weiter weg ist, umso ärgerlicher!

Hier hilft uns die App „E-Rezept“. Sie ist leider nicht ganz einfach zu aktivieren; hat man sich jedoch einmal durchgewurschtelt, ist sie eine echt große Hilfe! Wir erlangen den Einblick in die Geschehnisse zurück und können sogar einige Vorteile nutzen.

### Alle Rezepte sehen!

Wer die App aktiviert hat, erhält seine Verschreibungen bequem auf dem Smartphone. Gleichzeitig findet man hier auch wichtige Informationen oder die Einnahmeweise seiner Medikamente.

### Folgerezepte:

Wer im gleichen Abrechnungsquartal ein Folgerezept benötigt, kann dies telefonisch oder per Mail in seiner Praxis anfordern und es dann in der App abrufen - ohne weiteren Praxisbesuch!

### Alte Rezepte finden:

Hier kann man auch noch seine alten Rezepte finden und sehen, wann oder ob diese eingelöst wurden. Das ist beispielsweise hilfreich, wenn man ein Antibiotikum verordnet bekommen muss, bei einem anderen Arzt sitzt und dieser fragt, welches man gut vertragen hat.

### Die richtige Apotheke finden:

Die meisten Menschen möchten ihre Medikamente in ihrer „Hausapotheke“ ordern. In der App findet man außerdem immer alle Apotheken in der Nähe - samt Informationen über Öffnungszeiten oder ob es auch einen Botendienst gibt.

### Medikamente bestellen:

Mit wenigen Klicks kann man seine Medikamente nun aus der App direkt bestellen - entweder zum Abholen oder (wenn vorhanden) direkt vom Botendienst einfach nach Hause liefern lassen!

### Rezepte für die ganze Familie:

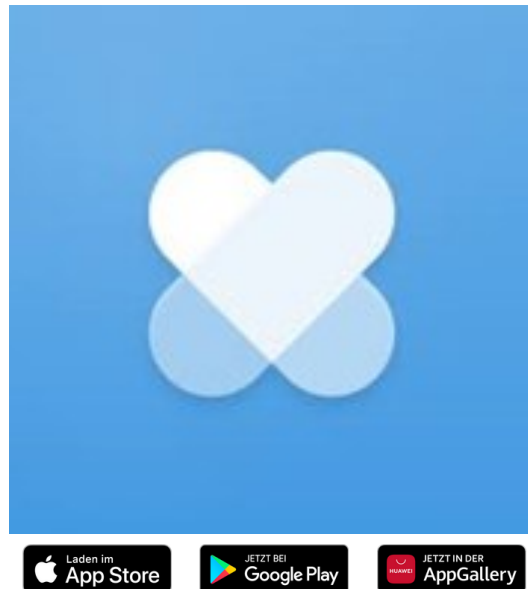
Über eine Familienfunktion kann man Familienmitglieder zufügen. So können beispielsweise Kinder oder auch pflegebedürftige Angehörige zugefügt werden.

### Wo findet ihr die E-Rezept App?

In euerm entsprechenden App-Store.

### Anmeldung:

Es gibt zwei verschiedene Möglichkeiten, sich in der E-Rezept-App anzumelden.



Entweder die Anmeldung mit der elektronischen Gesundheitskarte (eGK) und PIN, oder eine Anmeldung über die elektronische Patientenakte (ePA) eurer Krankenkasse. Beide Verfahren benötigen eine Art Identifikationsverfahren, die erstmal etwas kompliziert erscheinen. Hier gibt es aber sehr gute Anleitungen im Internet unter:

<https://www.das-e-rezept-fuer-deutschland.de/app>

Die meisten Krankenkassen unterstützen euch hierbei auch, wenn ihr mit Ausweis, Vers.-Karte und Smartphone in einer Niederlassung vorbei schaut.

Wir wünschen euch viel Erfolg und hoffen, dass ihr zukünftig wieder Herr eurer Rezepte seid!

Natascha und Dieter

## Regionaltreffen - was ist das eigentlich?

**Neben unserem großen Jahrestreffen organisieren wir immer wieder verschiedene Regionaltreffen. Was macht diese Treffen besonders?**

Diese Treffen finden immer in kleinem Rahmen statt und die Teilnehmer kommen in der Regel aus der Region.

Wir mieten dafür möglichst Räume der städtischen Selbsthilfezentren. Das hat den großen Vorteil, dass man unter sich ist und nicht dem Lärmpegel eines Restaurants ausgesetzt ist. Hier kann man Fabry-Patienten aus der Umgebung kennenlernen. Jeder hat Zeit, seine Fragen zu stellen oder von seinen Erfahrungen zu berichten.

Es sind keine Ärzte oder Firmenvertreter dabei. Die Patienten können sich austauschen und gegenseitig gute Tipps geben. So wird über Erfahrungen im Zentrum gesprochen und man kann sich Tipps über niedergelassene Ärzte und Physio-Therapeuten holen. Auch hier hilft es von anderen Betroffenen zu hören, mit welchen Therapeuten sie besonders gute Erfahrung gemacht haben. Es werden auch sozialrechtliche Fragen gestellt, die manchmal gleich untereinander beantwortet werden können.

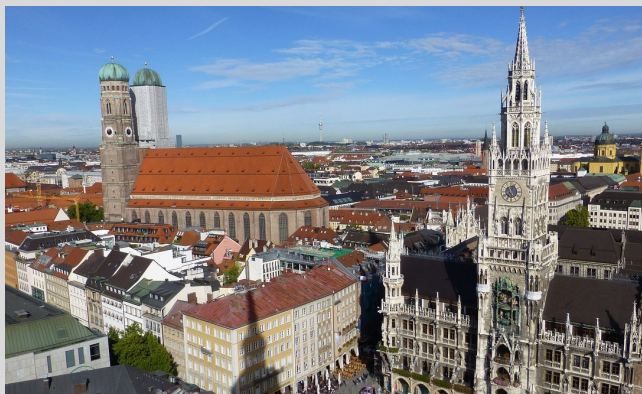
Neben ernsthaften Themen gibt es auch immer einige lustige Anekdoten. Was richtig nett ist, dass wir uns eigentlich bei jedem Treffen über ein leckeres Stück Kuchen freuen können! Kaffee, Tee und andere Getränke gehören auch dazu. So bleibt die Atmosphäre entspannt! Die Teilnahme ist kostenlos.

Wer sich ein Treffen in seiner Nähe wünscht, meldet sich am besten per Mail bei uns. Wir schauen, ob wir es organisieren können.

Natürlich wäre es schön, wenn die MFSH irgendwann auch ein paar feste Regionalgruppen hätte, soweit sind wir aber noch lange nicht.

Für uns ist es immer gut, wenn wir ein paar Anmeldungen haben, denn erst wenn mind. drei Anmeldungen vorliegen, treffen wir uns auch. Wer spontan vorbei schaut, ist auch immer Willkommen!

Anmeldung per Mail an [info@fabry-shg.de](mailto:info@fabry-shg.de) oder einfach Berthold oder Natascha anrufen. Danke!



### Regionaltreffen München

**Wann:** Samstag, 28. Sept. 2024  
15 bis 18 Uhr

**Wo:** Selbsthilfezentrum SHZ  
Westendstr. 115  
80339 München



### Regionaltreffen Mainz

**Wann:** 12. Oktober 2024  
15 bis 18 Uhr

**Wo:** KISS Mainz  
Parcusstr. 8  
55116 Mainz

### Parken in Mainz?

Direkt links vom Haupteingang des Mainzer Hauptbahnhofes ist ein DB Parkplatz. Hier kann man gut parken, muss aber unbedingt ein Ticket lösen, sonst wird's schnell teuer! Am Hauptbahnhof West ist ein Parkhaus, hier ist das Ticket auch Busticket!

Von beiden Möglichkeiten sind es nur wenige Minuten Fußweg zur KISS.

## Meine Fabry-Geschichte

### Auf einmal Fabry,

- nach 10 Jahren Therapie überraschende Wende

Heike (Name geändert) 64 Jahre, kommt aus Süddeutschland und lebt in einer tollen Wohnsiedlung. Hier gibt es schönen und günstigen Wohnraum, der einer kleinen EFH-Siedlung ähnelt. Tatsächlich jedoch sind es kleine teilbetreute Wohnungen für Mieter ab 60 Jahren. Im Wohnprojekt gibt es neben einer Arztpraxis tolle Angebote wie Töpfern, Sportkurse oder auch Tanzen – egal ob mit und ohne Rollator. So lernen sich alle Bewohner gut kennen und pflegen eine gute Nachbarschaft. Da Heike schon vor ihrem Umzug in unmittelbarer Nachbarschaft wohnte und alle Kurse für jedermann offen sind, war sie schon vor ihrem Umzug in das Wohnprojekt bekannt wie ein bunter Hund. Finanzierbarer Wohnraum im Alter, den auch notfalls das Amt mitträgt, ist rar. So ist sie sehr glücklich, dass sie in das Wohnprojekt umziehen konnte und sich hier keine Sorgen mehr machen muss. Mit Fabry hat sie erst spät Bekanntschaft gemacht.

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

Seit knapp 11 Jahren.

**Wie kam es zur Diagnose?**

Im Jahr 2010 war ich mit meiner Freundin verabredet, aber es ging mir irgendwie nicht gut an dem Tag. Mir war irgendwie schwindelig und etwas übel, sodass ich irgendetwas brauchte, um mich festzuhalten. Daher nahm ich mein Fahrrad und schob es zum Treffpunkt. Meine Freundin meinte, ich solle mal besser einen Tee trinken. Danach ging es mir schon besser. Wir zogen weiter, aber plötzlich verlor ich das Gleichgewicht und kippte um. Mir war sofort bewusst, dass ich mich mit meinen Händen nicht abgestützt hatte. Ich bin ja gelernte Krankenschwester mit viel Erfahrung. Wenn dieser Reflex ausbleibt, kann irgendetwas nicht stimmen. Daher ließ ich mich in die Klinik einweisen.

**Wer kam darauf?**

In der Klinik wurden verschiedene Untersuchungen gemacht. Als ich alleine im Zimmer war, wollte ich nach meinem Rucksack greifen, der neben meinen Füßen stand und wunderte mich, dass das einfach nicht ging. In diesem Moment kam der Arzt rein. Er sah mich an und sein Blick sagte mir, dass genau hier ein ernsthaftes Problem vorliegt. Mir war klar, dass es ab jetzt

schwierig werden wird.

**Was war passiert?**

Ich hatte einen Schlaganfall. Und wie sich herausstellte, hatte ich wohl schon einige kleine Schlaganfälle, ohne diese wirklich wahrgenommen zu haben. Oder ich habe das nie richtig ernst genommen. Ich war ja nicht nur gelernte Krankenschwester, sondern habe auch eine weitere Ausbildung als Heilpraktikerin. Heute sage ich, dass das gar nicht immer von Vorteil war, denn ich glaubte oft, vieles besser zu wissen – also besser als die Schulmediziner. Ich habe wohl manchen Rat nicht so beachtet.



**Hast du vorher nie gemerkt, dass da etwas nicht stimmen kann?**

Nein, gar nicht. Im Nachgang haben mir meine Kolleginnen erzählt, dass es immer mal wieder komische Situationen gegeben habe.

Ich hätte wohl manchmal eine Station nicht gefunden, obwohl die mir gut bekannt war und andere Dinge, über die sie sich gewundert hätten. Aber mir selbst ist das gar nicht aufgefallen.

In meiner Kindheit war allerdings mal ein zu hoher Blutdruck aufgefallen. Dadurch hieß es dann, dass ich nicht tauchen dürfe. Somit war Wasser oder Schwimmen lange tabu. Auch vor der Geburt meines Sohnes fiel der zu hohe Blutdruck auf. Ich bekam ein Blutdrucksenker aber weitere Konsequenzen hatte das nicht.

### Was löste die Diagnose in dir aus?

Erleichterung, denn jetzt wusste man, warum ich die Schlaganfälle hatte. Ich bekam auch recht schnell die Infusionstherapie. Auch ein Renault-Syndrom wurde diagnostiziert. Hier hatte ich früher schon das Problem, immer wieder richtig kalte Hände zu bekommen. Mein Arzt sagte auf Nachfrage, ich solle Handschuhe anziehen. Das hatte mich geärgert, denn es war ja August und nicht Dezember. Aber eine andere Idee hatte er nicht und auch ein gesundheitliches Problem sah er damals nicht.

### Hat die Diagnose Ihr Leben verändert?

Ja deutlich. Ich kam direkt in die Reha und war nicht mehr fähig zu arbeiten. Wenn eine Krankenschwester direkt einen unbefristeten Schwerbehindertenausweis mit einem GdB von 70 % eingestuft wird, heißt das schon etwas. Laut Bericht hatte ich wohl mehrere embolische Hirninfarkte. Ich brauchte auch erstmal eine Betreuung. Ich würde fast sagen, seit ich diese vielen Schlaganfälle hatte, bin ich wie ein großes Kind. Nach sieben Jahren Betreuung habe ich mich aber mit meiner Betreuerin nicht mehr verstanden. So schickte ich einen Brief ans Gericht und die Betreuung wurde daraufhin aufgehoben.



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

Mein Vater hatte eine Schwester und fünf Brüder, von denen drei schon sehr früh gestorben sind. Es ist daher relativ sicher, dass ich den Fabry von ihm geerbt habe. Trotzdem ist er auch ohne Therapie alt geworden. Die Schwester war vermutlich nicht betroffen. Da sie nie Kinder bekommen hatte, spielte das auch keine Rolle. Ob die anderen Brüder den Fabry hatten, weiß ich nicht, sie sind aber alle schon gestorben.

### Wie hat deine Familie auf die Nachricht M. Fabry reagiert?

Mein Sohn wollte eigentlich nichts davon wissen. Als er erkannte, dass seine Tochter durch ihn betroffen sein könnte, ließ er sich testen. Er hat kein Fabry. Somit hat der Fabry in unserer Familie keine Zukunft.

### Für welche Therapie hast du dich entschieden?

Ich bekam die Infusion, denn für mich war es am ein-

fachsten. Ich habe schon genug damit zu tun, mich mit Hilfe eines Weckers an meine täglichen Medikamente zu erinnern.

### Hat sich mit der Therapie etwas verändert?

Ich kann das gar nicht so genau sagen, denn bis zu dem Schlaganfall hätte ich nie gedacht, dass ich so eine Erkrankung habe. Ich habe mit dem Rauchen aufgehört. Das wollte ich lange nicht – aber als ich es dann wollte, habe ich es geschafft. Trotzdem ist es mir sehr schwergefallen und ich habe mich lange damit beschäftigt. Aber ich bin auch sehr stolz, dass ich es geschafft habe.

### Dein persönlich wichtigstes Hilfsmittel für dein Wohlbefinden?

Früher habe ich meist zweimal täglich gegessen. Bis ich bei einem Vortrag einer staatl. geprüften Ernährungsberaterin hörte, dass man mindestens drei Mahlzeiten am Tag brauche und möglichst zwei Liter trinken solle. Daran habe ich mich gehalten, aber bald einfach viel zu viel gewogen. Dann las ich das Buch „Ein leerer Magen macht gesund“. Der asiatische Autor verfolgte eine ganz andere Philosophie darin und meinte, dass man nur eine Mahlzeit am Tag brauche. Ich wollte das einfach einmal ausprobieren. Ich habe mir das wirklich so

angewöhnt. Ich esse eine Mahlzeit am Tag und trinke auch viel weniger als früher. Mir geht es damit richtig gut. Ich muss auch nicht mehr 2 x in der Nacht auf die Toilette und kann dadurch richtig gut durchschlafen. Ich habe schon lange wieder ein normales Gewicht. Ich fühle mich befreit, tanze gerne und brauche zwischenzeitlich dabei nicht mal den Rollator.

### Du hast erzählt, dass es noch einmal eine große Veränderung gab. Was hat es damit auf sich?

Im letzten Jahr erklärte mir der Arzt in der Klinik, dass meine Werte so gut seien, dass ich keine Fabry-Therapie mehr bräuchte. Ich wollte das nicht, denn zwischenzeitlich hatte ich ja schon über 10 Jahre die Infusionstherapie. Aber der Arzt meinte, wir sollten es probieren und engmaschig kontrollieren, ob sich die Blutwerte verändern. So habe ich seit letztem Jahr Oktober keine Infusion mehr. Meine Werte blieben stabil und im letzten Arztbrief vom Dezember steht, dass es sich bei dieser klassischen Variante bei mir um einen sehr milden Verlauf handeln muss.

**Wie geht es dir nun nach Monaten ohne Therapie?**

Mir geht es gut. Die Unabhängigkeit ist toll. Ich wollte, dass auch andere Patienten davon hören.

**Hat M. Fabry auch etwas positives in ihrem Leben bewegt?**

Nein, eigentlich nicht.

**Was würdest du anderen Patienten empfehlen?**

Immer wieder etwas Neues ausprobieren und Dinge machen, die einem Spaß bereiten. Das macht das Leben lebenswerter!

**Welche Wünsche hast du für die Zukunft?**

Frieden.

Mehrere Wochen nach dem Interview rief mich Heike an und berichtete mir, dass es ihr schlecht geht. Ihr Gangbild verschlechterte sich, sie leide unter Gleichgewichtsstörung und ständigem Schwindel. Kein Drehschwindel, sondern einfach ein Dauerschwindelgefühl. Auch habe sie Taubheitsgefühle in den Füßen. Deswegen war sie schon bei ihrer Ärztin und auch in der Kli-

nik. Gerne hätte sie die Infusion wieder begonnen, um zu sehen, ob diese Symptome wieder nachlassen würden. Ihr behandelnder Arzt lehnte dies jedoch ab und meinte, dass sie keine Infusion mehr brauche. Zum nächsten Arztbesuch möchte sie nun unbedingt eine Bekannte mitnehmen, denn sie könne nicht gut für sich selbst eintreten. Sie überlegt auch, ob eine Betreuung nicht doch besser wäre. Sie glaubt, einige Fehlentscheidungen getroffen zu haben, die mit einer Betreuung vielleicht anders entschieden worden wären. Wir bleiben mit Heike weiter in Kontakt und hoffen, dass es ihr bald wieder besser geht! Sie hat eine klassische Fabry-Variante und ist NICHT Trägerin der D313Y!

Natascha

Bitte meldet euch bei Natascha, wenn ihr auch eure Geschichte teilen würdet!

[n.sippel@fabry-shg.de](mailto:n.sippel@fabry-shg.de) bzw. 0176 — 6097 3408 .

## Soziales

### Pflegegrad beantragen

- Wie geht das und was muss ich beachten?

#### Antrag und Fristen

Leistungen aus der Pflegeversicherung müssen schriftlich bei der Pflegekasse beantragt werden. Diese ist immer bei der jeweiligen Krankenkasse angeschlossen, bei der Pflegebedürftige versichert ist.

Es gibt keine Frist, die vorgibt, wann ein Antrag auf Pflegeleistungen zu stellen ist. Wichtig zu wissen ist lediglich, dass sämtliche Leistungen erst ab dem Monat der Antragstellung gezahlt werden. Daher ist es zu empfehlen, den Antrag so früh wie möglich zu stellen, wenn ihr den Eindruck habt, dass ihr regelmäßig Hilfe im Alltag braucht. Das ist formlos per Telefon, Mail oder Fax bei der Pflegekasse möglich. Erst später müsst ihr genauer ausfüllen, welche Leistungen ihr nutzen wollt. Viele Pflegekassen bieten auf ihren Internetseiten das Antragformular zum Download an. Diese können sofort ausgefüllt werden und zurückgesendet werden.

Die Person, die Mittel von der Pflegekasse erhalten will, muss mindestens 2 Jahre innerhalb der vergan-

genen 10 Jahre in die soziale Pflegeversicherung eingezahlt haben. Bei pflegebedürftigen Kindern gilt die Bedingung als erfüllt, wenn mindestens ein Elternteil entsprechend eingezahlt hat.

Nach Antragseingang hat die Pflegekasse einige Fristen einzuhalten. Innerhalb von 2 Wochen muss sie einen Termin für eine individuelle und umfangreiche Beratung anbieten. Außerdem muss sie innerhalb von 20 Arbeitstagen einen Gutachter beauftragen. Dies ist bei gesetzlichen Versicherten ein Gutachter vom Medizinischen Dienst (MD)) und bei Privatversicherten ein Gutachter der Firma MedicProof. Nach insgesamt 25 Arbeitstagen muss die Pflegekasse dann eine Entscheidung treffen, ob und in welchen Pflegegrad der Betroffene eingestuft wird. In akuten Fällen kann eine Entscheidung auch früher fällig sein. Braucht die Pflegekasse zu lange, stehen dem Antragsteller 70€ pro Woche als Pauschale zu. Das gilt allerdings nicht, wenn die Pflegekasse die Verzögerung nicht zu vertreten hat.

## 1. Die Beratung

Pflegeberatung ist grundsätzlich eine unentgeltliche gesetzliche Leistung. Habt ihr einen Antrag auf Leistungen der Pflegeversicherung gestellt, muss die Pflegekasse euch innerhalb von 14 Tagen eine Beratung, auch bei euch zu Hause und eine Kontaktperson anbieten.

Die Pflegeberatung ist für Versicherte auch bei einem Pflegegrad 1 freiwillig, aber durchaus empfehlenswert, weil mit Nachweis der Beratung ein Höherstufungsantrag gestellt werden kann. Ab dem Pflegegrad 2 ist die Pflegeberatung verpflichtend und muss alle sechs Monate erfolgen. Ab dem Pflegegrad 3 vierteljährlich.

### Übrigens:

#### Fragebogen des Gutachterdienstes

Oft verschicken der MD oder Medicproof vorab einen Fragebogen, mit dem ihr euch schon gut auf die Begutachtung vorbereiten könnt. Wenn ihr keinen Fragebogen erhalten habt, stellt das kein Hindernis für die Begutachtung dar.

Den Fragebogen mit Erklärungen, was diese Fragen genau bedeuten, könnt ihr auch bei mir anfordern. Es ist immer hilfreich zu wissen, was auf einen zukommt.

Die meisten Pflegeberater stammen von ambulanten Pflegediensten oder von einem hierauf spezialisierten Beratungsunternehmen. Auch unabhängige Pflegekräfte, die von der Pflegeversicherung beauftragt wurden, können die Beratung durchführen. Alle pflegenden Personen sollten bei der Beratung anwesend sein.

Das Gespräch findet am besten dort statt, wo die Pflege auch ausgeführt wird. So erhält die beratende Fachkraft einen guten Überblick über die tatsächlichen Gegebenheiten vor Ort und kann optimal auf eventuelle Probleme eingehen. Dies ermöglicht auch eine Einschätzung gegebenenfalls erforderlicher Umbaumaßnahmen des Wohnumfeldes. Neben Hinweisen zum allgemeinen Ablauf der Pflege erfahrt ihr, welche Hilfsmittel ihr in euerm individuellen Fall einsetzen könnt und wie mögliche Ressourcen ideal ausgeschöpft werden. Hierbei sollten auch Themen wie Gesundheitsförderung und Prävention, Entlastungsangebote für Pflegendende, rehabilitative Maßnahmen, soziale Leistungen und Unterstützung angesprochen werden.

Ihr solltet hier all eure Fragen stellen und dem Berater euern persönlichen Eindruck vermitteln. Für den Ter-

min sollten ungefähr 60 – 90 Minuten eingeplant werden. Beim Beratungstermin wird ein Abschlussprotokoll angefertigt, in dem alle behandelten Themen niedergeschrieben sind. Weiterhin wird ein Versorgungsplan erstellt, der die erforderlichen Leistungen enthält, um Pflege des Versicherten sicher zu stellen.

Neben der Person, für die das Gutachten erstellt wird, sollte mindestens eine Person anwesend sein, die bei der Pflege und Betreuung eine wichtige Rolle spielt. Sie weiß am besten, bei welchen Themen wie viel Unterstützung geleistet werden muss. Außerdem verharmlösen Betroffene oft aus Scham oder Eitelkeit die eigenen Leiden oder verloren gegangene körperliche Fähigkeiten. Inkontinenz wird beispielsweise schnell verschwiegen, obwohl diese Auswirkungen auf das Pflegegutachten haben kann. Den Pflegepersonen fällt es leichter, diese Dinge anzusprechen.

Ein Pflegetagebuch hilft euch, den tatsächlichen Pflegeaufwand zu dokumentieren. Denn frei aus dem Gedächtnis ist es oft schwer, Details oder Abläufe genau wiederzugeben. Hier kann schnell etwas wichtiges vergessen werden - nicht selten sind gerade diese Details entscheidend! Es gibt verschiedene Pflegetagebücher zu kaufen, auch für nur 14 Tage! Der Gutachter stellt nicht nur Fragen, sondern untersucht auch die pflege-relevanten Räumlichkeiten, um mögliche Barrieren zu identifizieren. Er kann euch Tipps für mehr Barrierefreiheit geben und empfiehlt bei Bedarf bestimmte Hilfsmittel.

Die Pflegebegutachtung ist auch der ideale Zeitpunkt, Dokumente zu übergeben, die für das Pflegegutachten wichtig sind. Achtet darauf, alle Dokumente als Kopie bereitzustellen. So könnt ihr diese dem Gutachter einfach mitgeben und er kann sie später in Ruhe auswerten.

Es ist sehr hilfreich, während des Termins nicht unter Zeitdruck zu stehen, also keine Anschlusstermine zu haben!

### **Wichtige Tipps:**

Nicht übertreiben!

Ihr solltet dem Gutachter so umfangreich und präzise wie möglich Auskunft geben. Ausführliche Erzählungen aus der Biografie des Pflegebedürftigen sind nicht immer angebracht. Übertreibungen oder zu intensive Darstellungen sollten ebenfalls vermieden werden, da sich dadurch das Gesamtbild schlechter einschätzen lässt und so eventuell das Ergebnis verfälscht – im schlech-

## 2. Die Begutachtung

testen Fall auch zum Nachteil des Pflegebedürftigen. Nicht untertreiben!

Oftmals haben die Pflegebedürftigen auch eine Art Prüfungsangst vor dem Gutachter. Sie glauben, jetzt alles besonders gut machen zu müssen: Sie strengen sich ganz besonders an und mühen sich furchtbar ab. Das ist nicht Sinn und Zweck der Begutachtung, es soll der reale Alltag wiedergegeben werden und der sieht dann eben so aus, dass vieles nicht mehr geht, zu was sich der Pflegebedürftige vor dem Gutachter zwingt.

Zeigt dem Gutachter das reale Leben des Pflegebedürftigen. Putzt ihn für diesen Tag auch nicht besonders heraus. Gerade bei Demenzkranken ist es oft der Fall, dass sie sich nicht anfassen oder helfen lassen wollen. Wenn deshalb die Haare nicht gekämmt oder die Zähne nicht geputzt sind, dann sollten sie das dem Gutachter auch zeigen.

Der Alltag sieht nicht immer gleich aus. Nicht an jedem Tag oder Tagesabschnitt ist man gleichermaßen in Form. Wenn ihr den Eindruck habt, dass der Gutachter am Tag ein Bild von der pflegerischen Situation gesehen hat, welches nicht dem täglichen Alltag entspricht, solltet ihr ihm das auch mitteilen. Wenn ihr wisst, wann es dem Pflegebedürftigen schlechter oder besser geht, dann legt den Begutachtungstermin auf den Tagesabschnitt, wo es der zu pflegenden Person eher nicht so gut geht.

### Rückversicherung der Gutachter

Für einen Gutachter ist es nicht immer ganz leicht herauszufinden, ob seine Einschätzung über den zu Begutachtenden auch tatsächlich stimmt. Unter Umständen greift er deshalb zu kleinen Tricks, um zu sehen, was der Pflegebedürftige tatsächlich noch kann. Er lässt einen Stift fallen in der Hoffnung, dass sich der Pflegebedürftige danach bückt, bittet den Pflegebedürftigen um ein Glas Wasser oder möchte, dass sich der Pflegebedürftige den Pullover für eine Untersuchung auszieht. Kann der Pflegebedürftige jetzt plötzlich all diese Dinge, was vorher als „geht nicht mehr“ deklariert wurde, könnt ihr leicht in Erklärungsnot geraten.

Manche Gutachter fordern Pflegebedürftige und deren Angehörigen auf, die Angaben zur Pflegegradermittlung zu quittieren. Hier gilt die Empfehlung, durch Unterschrift lediglich zu bestätigen, dass eine Begutachtung vorgenommen wurde. Beurteilungen und Einschätzungen des Gutachters hingegen sollte man keinesfalls während des Gutachterbesuch als richtig und angemessen bescheinigen!

Manche Gutachter fordern Pflegebedürftige und deren Angehörigen auf, die Angaben zur Pflegegradermittlung zu quittieren. Hier gilt die Empfehlung, durch Unterschrift lediglich zu bestätigen, dass eine Begutachtung vorgenommen wurde. Beurteilungen und Einschätzungen des Gutachters hingegen sollte man keinesfalls während des Gutachterbesuch als richtig und angemessen bescheinigen!

### Wie es nach der Pflegebegutachtung weitergeht

Ihr erhaltet einen Bescheid über das Ergebnis des Pflegegutachtens. Im Bescheid sind folgende Angaben enthalten:

Der Pflegegrade, in den eingestuft wurde, die Höhe der Leistungen, die ihr bekommt und die Dauer der Leistungen, also der Zeitraum, für den diese bewilligt wurde.

Ihr erhaltet außerdem das Gutachten des Medizinischen Dienstes der Krankenversicherung (MD) in Kopie. Ist es nicht dabei, sollte es sofort angefordert werden.

Im Rahmen der Antragstellung prüft die Pflegekasse auch, ob im konkreten Fall Rehabilitationsleistungen sinnvoll sind und gibt dazu im Pflegebescheid eine Empfehlung ab. Wenn ihr als Pflegebedürftiger mit dieser Empfehlung einverstanden seid, gilt sie gleichzeitig als Antrag für Rehabilitationsleistungen, sodass die Krankenkasse verpflichtet ist, diesen zu bearbeiten.

#### Nutzt eine Checkliste, um gut vorbereitet zu sein:

- ⇒ Die für die Pflege wichtigsten Personen sind informiert und beim Termin anwesend.
- ⇒ Alle Anwesenden haben genug Zeit eingeplant.
- ⇒ Falls es einen gesetzlichen Betreuer gibt, ist dieser informiert.
- ⇒ Ihr habt euch mit einem Pflegegradrechner auf die Themen vorbereitet. Zu finden im Internet (Verbraucherzentrale, Pflegeportale, VdK, SoVD usw.)

Eine Tabelle der 7 Einstufungs-Module könnt ihr auf Anfrage von Dieter bekommen!

#### Wichtige Dokumente liegen in Kopie bereit:

- ⇒ ein Pfl egetagebuch
- ⇒ Arzt- und Krankenhausberichte
- ⇒ Namen und Adressen behandelnder Ärzte und Pflegepersonen
- ⇒ Medikamentenplan (verordnete und selbst gekaufte Medikamente)
- ⇒ Auflistung gewünschter oder genutzter Hilfsmittel
- ⇒ Falls vorhanden: Den ausgefüllten Fragebogen des Gutachterdienstes
- ⇒ Falls vorhanden: Schwerbehindertenausweis
- ⇒ Falls vorhanden: Dokumentation des Pflegedienstes
- ⇒ Ihr habt eigene Fragen für den Pflegegutachter notiert.

## Die Rechtsbehelfsbelehrung ist Grundlage für den Widerspruch

Seit ihr mit dem Bescheid der Pflegekasse nicht einverstanden, weil ihr zum Beispiel das Gefühl habt, dass ihr in einen zu niedrigen Pflegegrad eingestuft wurdet, könnt ihr Widerspruch einlegen. Wie das funktioniert, lest ihr in der Rechtsbehelfsbelehrung, die Teil des Bescheids der Pflegekasse ist.

Beim Einlegen eines Widerspruchs ist folgendes zu beachten:

- Der Widerspruch muss innerhalb eines Monats ab Zugangstag eingelegt werden.
- Der Widerspruch bedarf einer schriftlichen Begründung. Dafür braucht ihr Argumente, die ihr aus eurer Akte bei der Pflegekasse oder dem Pflegegutachten entnehmt. Das braucht Zeit, weshalb es möglich ist, den Widerspruch fristgemäß zunächst ohne Begründung zu schicken und diese später nachzureichen.
- Das Widerspruchsverfahren ist kostenlos. Aber ich empfehle, sich bei Christian Wiedenmann (Fach-anwalt für Sozialrecht von der MPS Gesellschaft) oder bei den Sozialverbänden VdK / SoVD Unterstützung zu holen.

Die Pflegekasse braucht meist vier bis sechs Wochen Zeit, um den Widerspruch zu bearbeiten. In Einzelfällen aber auch länger. In der Regel lässt die Pflegekasse ein Zweitgutachten erstellen. Das heißt, dass erneut ein Gutachter/in vorbeikommt und den Pflegebedarf bestimmt. Nimmt die Pflegekasse euren Einwand an, erhaltet ihr einen positiven Bescheid. Die Pflegekasse bewilligt die beantragten Leistungen und zahlt zumeist rückwirkend. Bleibt die Pflegekasse bei ihrer Ablehnung, könnt ihr nur noch beim Sozialgericht Klage einreichen.

### Fazit

Es ist wichtig, sich sehr gut auf die Pflegebegutachtung vorzubereiten. Lasst euch gründlich beraten. Nutzt die angebotenen Beratungen und nutzt alle Informationsquellen.

Für weitere Fragen oder Informationen über den Fragenkatalog zum Pflegegutachten oder wie die Gewichtung der Module ist, stehe ich euch gern zur Verfügung.

Euer Dieter

d.landgraf@fabry-shg.de  
oder 0174-9895 947

## Infobox

# Warum hört man immer häufiger von Frauengesundheit oder gibt dem Thema diese verstärkte Aufmerksamkeit?

Um es zu verstehen, hier ein paar Fakten:

1954 wurde der Wirkstoff Thalidomid entwickelt und Anfang der 1960er Jahre sehr häufig Frauen im ersten Drittel der Schwangerschaft gegen ihre Übelkeit verordnet. Dieses Medikament konnte zu Missbildungen bei ungeborenen Kindern führen, die später weltweit als "Contergan-Babys" bekannt wurden. In der Folge untersagten die amerikanischen Behörden Medikamentenforschung bei Frauen im gebärfähigem Alter. Das hatte zur Folge, dass nahezu weltweit Frauen ab einem Alter von 15 Jahren bis zu ihrer Menopause aus Medikamenten-Studien ausgeschlossen wurden. Man könnte sagen, dass nun Medikamente eigentlich nicht für Menschen sondern für Männer entwickelt wurden. Heute weiß man jedoch, dass Frauen durch ihre Hormonzyklen ganz anders zu betrachten sind. Auch der genetische X Y Unterschied spielt möglicherweise eine Rolle, da Frauen mit 1098 Genen über deutlich mehr Material verfügen als Männer mit 693 Genen. Es hat nichts mit aktuellen Genderdiskussionen zu tun. Um nur ein Beispiel zu nennen, weiß man heute, dass für das am häufigsten verordnete Schlafmittel in den USA für Frauen

nur die Hälfte der Dosis nötig ist, um die gleiche Wirkung zu erzielen wie bei Männern. Diese überhöhten Dosierungen auch bei möglicherweise unzähligen weiteren Medikamenten führen vielleicht auch dazu, dass zweidrittel der weltweiten Alzheimer Patienten Frauen sind. Es muss daher unbedingt weiter geforscht werden!





## MFSH Aktivitäten

## Die Vorstandswahlen 2024 stehen an...

- Otto Richter stellt sich vor

Bei unserem letzten Jahrestreffen hat Dieter, unser stellvertretender Vorstand mitgeteilt, dass er sich mit Erreichen des 70. Lebensjahres aus der Vorstandsarbeit zurückziehen möchte. Trotzdem will er sich weiterhin in der Vereinsarbeit engagieren, jedoch in Zukunft lieber als Beisitzer und nicht mehr als stellvertretender Vorstand. So können wir weiterhin von seiner langjährigen Erfahrung und Kompetenz als Gründungsmitglied profitieren! Wir haben nun jemanden gesucht, der Dieters Posten übernehmen kann.

Erfreulicherweise hat uns Otto Richter angesprochen. Viele von euch kennen ihn schon, denn er hatte in den letzten Jahren die Aufgabe des Kassenprüfers! Otto ist indirekt von M. Fabry betroffen, die eigentlichen Patienten sind sein Sohn und seine Ehefrau. So kam auch die Diagnose über den Sohn, der unter starken Brenn- und Bauchschmerzen litt. Die Familie erkannte schnell, dass ein persönlicher Erfahrungsaustausch bei dieser

seltene Erkrankung am besten in der Selbsthilfegruppe stattfinden kann. So sind sie seit 2019 Mitglied und bei allen Treffen gerne dabei.

Otto ist 58 Jahre alt und arbeitet als Geschäftsführer in einem Jobcenter. Der Umgang mit dem Sozialrecht gehört zu seinen beruflichen Aufgaben. Er interessiert sich für politische Entwicklungen bei seltenen Erkrankungen, da seine Familie selbst erleben musste, wie schnell Patienten über Hürden im Alltag stolpern können. Hier wünscht er sich manches einfacher.

Die beste Motivation für einen Anfang ist, Dinge ändern zu wollen, die nicht gut laufen!

Das gesamte MFSH-Team



## Was gibt es Neues vom FIN Expert Meeting in Prag?

### - FIN, das internationale Fabry Netzwerk

Das Treffen der FIN fand dieses Jahr vom 19. bis 21. April in Prag statt. Es waren Teilnehmer aus 19 Ländern vertreten: Bulgarien, China, Dänemark, Deutschland, England, Finnland, Griechenland, Indien, Italien, Kanada, Korea, Kroatien, Mexiko, Niederlande, Polen, Spanien, Türkei, Ungarn und USA dabei. Die Teilnehmer aus Australien wurden bei ihrem Zwischenstopp in Dubai von Starkregen überrascht und konnten daher nicht mehr weiter fliegen. Als sie wieder starten konnten, war das Treffen vorbei und sie mussten umkehren. Am ersten Tag waren die Landesvertreter unter sich, d.h. es waren weder Ärzte noch Firmenvertreter anwesend. Es herrscht eine besondere Stimmung, denn es wird auch über Herausforderungen im eigenen Land gesprochen. Die großen Themen sind: Wie erwecken wir mehr Aufmerksamkeit auf Fabry, welche Projekte kamen besonders gut an, welche Themen müssten in Studien eingebunden werden und wie finanzieren wir uns.

In den USA gibt es zwei Patienten-Organisationen. Sie versuchen auf allen Kongressen der Augenärzte vertreten zu sein, um über Cornea Verticillata aufzuklären. Hier glaube ich, dass unsere Augenärzte ganz gut aufgeklärt sind, da wir immer wieder von Patienten hören, die ihre Diagnose über Augenärzte bekamen. Ich würde dazu tendieren, Kongresse der Neurologie, Demenz, Kinderärzte und Kardiologie vermehrt zu besuchen. Im Bereich der Nephrologie haben wir hervorragende Ärztinnen, die bei ihren Kongressen Fabry sicher nicht aus den Augen verlieren.

In den Niederlanden gibt es ein Buch über M. Fabry und Frauen. Sie haben zu dem weltweiten Aufmerksamkeits-Monat auf M. Fabry, nämlich April!, schon vor 15 Jahren auch den Fabry-Frauen-Tag ins Leben gerufen. Dieser ist der immer der erste Samstag im April!

Italien hat ein Rezepte-Buch rausgebracht und dafür auch Tipps von einer Gastroenterologin erhalten.

Kanada ist mit ihrer Aktion #BeRareBeYou sehr erfolgreich. Weil mir diese Aktion so gut gefällt und ich diese gerne nach Deutschland holen würde, habe ich mich schon um die Copyright-Freigabe für die MFSH gekümmert – und diese auch erhalten!

Bei dem FIN Meeting wird auch immer der Fabry Award verliehen. Das ist eine Auszeichnung, für die sich Länder mit ihren besonderen Projekten bewerben können.

Der Preisträger für 2023 ist Rare Disease Croatia für

ihr Aufklärungs- und Sensibilisierungsprojekt „Little Big Signs of Diagnostic“. Die Idee entstand durch die Zusammenarbeit mit einem Team von Medizinstudenten. Es handelt sich um ein Langzeitprojekt, bei dem Studierende medizinische Fragen beantworten, die sie über die kroatische Helpline für seltene Krankheiten erhalten. Ziel dieses Projekts ist es, eine „seltene Bibliothek“ mit Materialien für Medizinstudenten, Industriepartner, Physiotherapeuten und viele andere auf diesem Gebiet zu schaffen. Zu den Materialien gehören kurze Videos, die die ersten und wichtigsten Symptome der Fabry-Krankheit erklären an die sich Patienten erinnern und die sie mit der Diagnose in Verbindung bringen können. Die Symptome werden von Patienten selbst oder ihren Angehörigen geklärt.

Übrigens: Die kroatische Fabry-Gruppe gibt es erst seit 2023!

Der Award Gewinner 2024 ist Tschechien. Dort gibt es seit 15 Jahren ein Reha-Projekt für Fabry-Patienten. Einmal im Jahr können 40 Fabry Patienten daran teilnehmen und von speziell auf sie abgestimmten Reha-Maßnahmen profitieren. Sie fühlen sich hier gut aufgehoben, weil den Therapeuten die verschiedenen Fabry-Symptome nicht unbekannt sind. Dazu kommt noch der intensive Austausch der Patienten in dieser Zeit. Es ist daher sicher ganz anders, in dieser Reha-Maßnahme eingegliedert zu sein und nicht der einzige Fabry-Patient in der ganzen Klinik mit besonderen Symptomen zu sein.

Übrigens: Die tschechische Gruppe ist eine Gruppe für Lysosomale Erkrankungen. Daher ist die Leiterin auch keine Fabry- sondern eine M. Gaucher Patientin. Trotzdem vertritt sie ihre Fabrys natürlich bei den wichtigen Treffen.

Der 2. Tag der Veranstaltung war gefüllt mit sieben ärztlichen Fachvorträgen von Fabry-Spezialisten aus der ganzen Welt. Nach den Vorträgen hatte man Zeit Fragen zu stellen und es gab noch eine Diskussionsrunde mit den Experten.

Es bleibt spannend und es ist richtig gut zu sehen, dass überall auf der Welt weiter geforscht wird. Es gibt immer neue Erkenntnisse, von denen Patienten profitieren werden. Ein weltweites Thema ist Frauengesundheit / geschlechtsspezifische Therapie. (s. Infobox Seite 16!)



Junge Erwachsene aus Taiwan, Korea, Spanien Polen und China - die sich bestimmt im September wieder in Budapest treffen



Mit den Gewinnern der Fabry-Awards 2023 und 2024



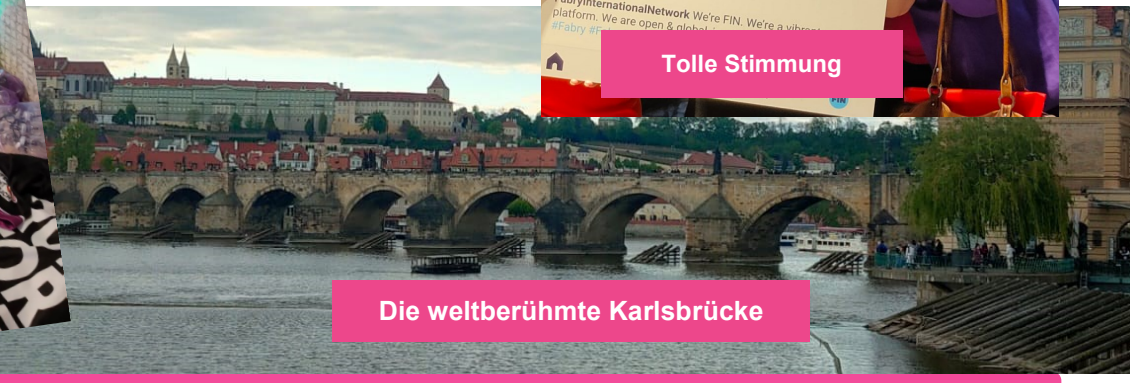
Podiumsdiskussion mit Experten



Tolle Stimmung



Lichterketten und Laufshirt sind sehr gut angekommen - und ich konnte viele Fragen zu Projekten aus Deutschland beantworten



Die weltberühmte Karlsbrücke



## Online-Patiententreffen

Mit anderen Fabry-Patienten ins Gespräch kommen, sich austauschen, Fragen stellen, Tipps erhalten 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)**

## Wir suchen euch!

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

Mach mit und sei Teil **eines** Projektes!

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!!

## ...schon Mitglied?

Wir bieten:

- Regelmäßig Neuigkeiten
- Links zu Studien
- Kleine Regionaltreffen
- Ein großes Jahrestreffen mit Fachvorträgen, Austausch-Möglichkeiten sowie zwei Übernachtungen inkl. Verpflegung für 50 €
- Vierteljährliche Fabry-News
- Monatliche Online-Patiententreffen
- Teilnahmemöglichkeiten bei Umfragen

**Deine Mitgliedschaft ist das DANKE für unsere Arbeit**

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.