Fabry-News

Das Magazin der Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. | Ausgabe 22 | September 2025

Schmerz, lass nach!

Neue Therapien in Aussicht?

Vorwort

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

Immer noch spüren wir die Auswirkungen der Verspätung unserer letzten Ausgabe. Dazu kommt, dass Natascha wirklich richtig krank war und sogar ein paar Wochen ausgefallen ist.

So wäre fast das Top-Thema erst mangels Interview-Partner, dann wegen Krankheit ausgefallen. Aber wir haben diesen interessanten und hoffnungsvollen Artikel entdeckt!

Jetzt sind wir wieder im Aufwärtstrend und hoffen, dass so bald nichts mehr dazwischen kommt.

Beachtet bitte unbedingt die umfangreichen Terminankündigungen! Es gibt eine neue Online-Veranstaltungs-Serie, die von Frau Prof. Eva Brand aus Münster organisiert wird. Sie entspricht genau den Wünschen vieler Patienten!

Wir werden unsere Fabry-Themenabende bis zum Ende dieser Serie einstellen!

Viel Spaß beim Lesen!

Berthold + Natascha

Inhalt

Top-Thema
Schmerz, lass nach! Seite 3

Wissenswertes
Sanofi-Workshop Seite 5
Nierenwerte: eGFR oder Cystatin C? Seite 5
Informationen zum Thema Herz Seite 5

Meine Fabry-Geschichte
Fabry im Nebenbefund Seite 6

Termine
Neue Online-Veranstaltungsreihe Seite 9
Regionaltreffen in Karlsruhe Seite 10
Jahrestreffen 2026 Seite 10

Leserbrief
Mandeln und M. Fabry Seite 11

Studien
Kennt ihr diese Internetseite? Seite 12
EQUALISE-Umfrage Seite 19

Sonstiges
Aktueller Stand bei den Fabry Varianten unklarer Signifikanz Seite 15

Vorstandsteam

Von links nach rechts: Otto Richter (Stellver. Vorsitzende), Dr. Berthold Wilden (Vorsitzender), Mareike, Dieter und Ronny (alle Beisitzer), Daniela Kirsch (Kassenwartin) und unsere Geschäftsführerin Natascha Sippel-Schönborn.

Signal für Fabry-Patienten

Seit kurzem gibt es für Fabry-Patienten eine eigene Gruppe in der Messenger-App Signal, die als sehr datenschutzfreundlich gilt. Hier können Patienten ihre Fragen zu M. Fabry stellen und sich mit anderen Fabry-Patienten austauschen. Zugang zur Gruppe erteilt euch der Admin, unser Mitglied Daniel Kraus.
Einfach die Signal-App im App-Store des Smartphones herunterladen und eine Nachricht an Daniel unter der Nummer

01515 73 75 108

schreiben. Daniel schickt dann einen Link zur Gruppe. Dort muss man dann nur noch eine Gruppenbeitrittsanfrage stellen und kann nach der Bestätigung durch Daniel loslegen!

Übrigens: Die Signal-App gibt es natürlich auch für Notebook bzw. PC!

Top-Thema

Schmerz, lass nach!

- Neue Therapien in Aussicht?!

Neue Therapien versprechen bei chronischen und starken Schmerzen gute Effekte mit weniger Nebenwirkungen. Einige Wirkstoffe werden bereits in Studien erfolgreich getestet, weitere Medikamente stehen vor der Zulassung. Auch an Behandlungen wird geforscht.

Über sechs Millionen Menschen in Deutschland leiden chronisch unter starken Schmerzen. Sie nehmen oft Medikamente, die nur wenig helfen und dafür viele Nebenwirkungen haben. Doch es gibt aktuelle Entwicklungen, die Hoffnung machen. So hat die US-Arzneimittelbehörde FDA erstmals seit 25 Jahren wieder ein neuartiges Schmerzmittel zugelassen: Suzetrigin. Es soll bei akuten wie chronischen Schmerzen hilfreich sein und deutlich weniger Nebenwirkungen haben als etwa die Opioide.

„Wir warten schon lange darauf, dass eine neue Klasse von Schmerzmitteln kommt“, erklärt Claudia Sommer vom Uniklinikum Würzburg. „Denn es gibt viele Patienten mit Schmerzen, die wir nicht ausreichend behandeln können.“ Es wurden zwar in den letzten Jahren immer wieder Studien mit viel versprechenden Wirkstoffen publiziert. Doch die hätten sich am Ende nicht durchsetzen können. „Es ist daher schon toll, so die Neurologen und Schmerzforscherin, „dass wir mit Suzetrigin endlich eine neue Substanz haben, die zumindest schon in den USA ihre Zulassung bekommen hat“.

Im Unterschied zu den Opioiden bindet sich der neue Wirkstoff nicht an Rezeptoren im Gehirn, so dass praktisch kaum Abhängigkeiten zu befürchten sind. Stattdessen hemmt er einen spezifischen Natriumkanal, durch den die Signale aus den Schmerzrezeptoren, die sich fast überall im Körper befinden, zum Rückenmark und von dort ans Gehirn weitergeleitet werden. Der neue Wirkstoff kann zwar zu Übelkeit, Verstopfung, Juckreiz und Muskelkrämpfen führen; „Doch insgesamt wird ihm eine sehr gute Verträglichkeit bescheinigt“, betont Sommer.

Handelsübliche Wirkstoffe gelten als Risikofaktoren

Die Zulassung der amerikanischen FDA erfolgte aufgrund zweier Studien an Patienten mit akuten postoperativen Schmerzen. Hier wirkte Suzetrigin besser als ein Placebo, und ungefähr gleich gut wie eine Kombitherapie aus Paracetamol und dem Opioid Hydrocodon. Was gerade für die USA eine positive Nachricht ist, wo man fieberhaft nach Auswegen aus der verheerenden Opioid-Krise sucht. In Deutschland hingegen wird Suzetrigin Air als Mittel gegen die Neuropathischen Schmerzen diskutiert, wie sieht bei über einem Zehntel aller Diabetespatienten vorkommen. (Anmerkung unserer Redaktion: Gerade bei vielen Fabry-Patienten sind diese neuropathischen Schmerzen ein großes Problem!)

Noch hat allerdings der Hersteller von Suzetrigin in Europa keinen Antrag auf Zulassung gestellt. Dabei bräuchte der hiesige Schmerzmittelmarkt dringend neue Impulse. Den handelsübliche Wirkstoffe wie ASS, Ibuprofen und Diclofenac gelten als Risikofaktor für Geschwüre und Blutungen im Magen. Selbst das weithin als harmlos eingeschätzte „Kinder-Mittelchen“ Paracetamol hat sich in einer englischen Studie an Senioren als Risikofaktor für Magengeschwüre, Herzschwäche, Bluthochdruck und chronische Nierenerkrankungen herausgestellt.

Wissenschaftler suchen daher nach neuen Schmerzmitteln. Neben selektiven Natriumkanal-Hemmern wie Suzetrigin hat sich dabei ein Wirkstoff in den Vordergrund gespielt, der sonst im Wolfsmilchgewächs Euphorbia resinferae vorkommt: RTX (Resiniferatoxin). Er hemmt bestimmte Schmerzrezeptoren, wirkt also dort, wo das Schmerz-

Prof. Dr. Claudia Sommer

signal entsteht. Mit der EU Zulassung für RTX wird für 2026 gerechnet.

Noch früher, nämlich diesen Sommer, wird die Zulassung für VER-01 erwartet. Es handelt sich dabei um ein Cannabis-Extrakt, in dem neben dem bekannten Wirkstoff THC auch das schlaffördernde und depressionshemmende Beta-Caryophyllen dominiert. Es soll bei starken Rückenschmerzen helfen, außerdem wird eine Zulassung für Neuropathien angestrebt.

Es zeigen sich bislang keine Anzeichen von Abhängigkeit sowie Über- und Fehlgebrauch, was er gerne im Zusammenhang mit Cannabis-Produkten erwartet wird. Zu denken gibt allerdings, dass VER-01 in einer Studie zwar den Wert auf der zehnstelligen Rückenschmerzskala von 6,1 auf 4,0 senkte. Doch das Placebo senkte den Wert ebenfalls auf 4,7. Die Psyche und Erwartungshaltung des Patienten spielen offenbar beim Schmerz eine große Rolle. Denn er entsteht nicht nur auf der Ebene von Rezeptoren und Ionenkanälen, sondern auch im Gehirn, wo er gleich in mehreren Arealen verarbeitet wird. Dass dabei auch Gefühle wie etwa Hoffnung und Ängste mitspielen, liegt nahe.

Jörg Zittlau, Wissenschaftsjournalist

Dies bestätigt eine aktuelle Studie der Universität Duisburg-Essen. Hier erhielten Testpersonen parallel zu einem Hitzereiz am Unterarm ein elektronisches Signal, dass ihnen entweder als schmerzverstärkend oder schmerzlindernd erklärt wurde. Nur, dass es in Wahrheit weder das eine noch das andere war. Nichtsdestoweniger hatten beide einen starken Effekt auf die Schmerzwahrnehmung. Allerdings verstärkten die negativen Erwartungen den Hitzeschmerz - auf einer Skala von 0 bis 100 - um elf Punkte, während die positive Annahme ihn nur um rund vier Punkte reduzierte. Das Nocebo wirkte also mehr als doppelt so stark wie das Placebo.

Was haben Herzschlag und Schmerz miteinander zu tun?

Claudia Sommer und ihr Team forschen schon seit geraumer Zeit zu der Frage: “Was machen die Menschen richtig, bei denen die Schmerzen nicht chronisch werden, sondern weggehen?“ Dabei geht es auch darum, wie man die Ausbildung synaptischer Verbindungen im Gehirn verhindern kann, durch die der Schmerz als dauerhaftes Reaktionsmuster verankert wird.

Oft wird dieser Prozess auch als “Schmerzgedächtnis“ bezeichnet. Doch Sommer ist nicht glücklich mit diesem Begriff: „ Denn oft sagen uns die Patienten, dass sie wegen Ihres Schmerzgedächtnisses nichts gegen ihren Schmerz tun können.“ Tatsache sei jedoch, dass man die Schmerzbahnen im Gehirn durchaus „überschreiben“ kann. Beispielsweise durch Psycho- und Bewegungstherapie sowie das Erlernen von Entspannungsverfahren.

Ein neuer Ansatz zur Behandlung chronischer Schmerzen ist das sogenannte Herzratenvariabilitäts-Biofeedback.

Dahinter verbirgt sich die Erkenntnis, dass Menschen umso besser mit Schmerzen zurechtkommen, je flexibler ihr Herzschlag darauf reagieren kann. Das Problem ist jedoch, dass man die Herzarbeit in der Regel nicht willentlich beeinflussen kann, weil sie vom autonomen Nervensystem gesteuert wird. Es sei denn, dass man dies im sogenannten Biofeedback trainiert: Der Übende sieht dabei auf einem EKG-Monitor seinem Herzen bei der Arbeit zu, sodass erlernen kann, wie er Schmerzen mit seinem Verhalten oder auch mit seinen Gedanken beeinflussen kann. In der Regel braucht man da zu 8 bis 10 Sitzungen.

Quellennachweis!

Diesen Artikel von Jörg Zittlau habe ich in der Wochenendausgabe vom 23. August 2025 der Mainzer AZ entdeckt. Er ist so interessant, dass wir ihn als Top-Thema auserkoren haben und danken hiermit Herrn Zittlau für die interessante Recherche.

Natascha

Wissenswertes

Bei dem letzten Sanofi-Workshop in Kassel gab es wie immer Informationen, die wir gerne weitergeben möchten. Leider hatten sie in der letzten Ausgabe keinen Platz gefunden.

Die Workshops sind zwischenzeitlich ein fester Bestandteil bei Veranstaltungen für M. Fabry Patienten. Anfangs gab es sie ausschließlich als Fabry-Frauen-Workshops, zwischenzeitlich können sich aber auch Männer anmelden!

Der nächste Workshop findet sogar noch diesen Monat,

vom 20. bis 21. September

in Kassel

statt - für Kurzentschlossene gibt es vermutlich auch noch ein Plätzchen. Anmeldungen wie immer über: office@die-eventstuermer.de

Übrigens: Die Teilnehmer sind eingeladen, d.h. Fahrt-, Übernachtungs– und Verpflegungskosten werden übernommen.

Nierenwerte: eGFR oder Cystatin C?

Der Nierenwert Cystatin C gewinnt immer mehr an Bedeutung, zusätzlich zur eGFR. Eine Erhöhung von Cystatin C im Blut ist ein Hinweis auf eine gestörte Nierenfunktion. Dabei können aus der Höhe des Messwerts dieses Proteins im Blut Rückschlüsse auf die Nierenleistung gezogen werden. Insbesondere kann die sogenannte glomeruläre Filtrationsrate (eine Messgröße der Nierenleistung) abgeschätzt werden.

Durch eine Cystatin C Bestimmung kann eine Niereninsuffizienz frühzeitig diagnostiziert werden. Umgekehrt schließt ein normaler Cystatin C Wert eine Niereninsuffizienz verlässlich aus, Kreatinin wegen seines messblinden Bereichs jedoch nicht!

Informationen zum Thema Herz

Viele Fabry-Patienten haben eine diastolische Herzinsuffizienz. Dabei besitzt das Herz genug Pumpkraft, allerdings nimmt es nicht genügend Blut auf, da die linke Herzkammer ihre Elastizität verloren hat oder gar versteift ist.

LVEF
Die linksventrikuläre Ejektionsfraktion LVEF ist ein Schlüsselwert für die Beurteilung der Herzfunktion. Eine verminderte LVEF ist mit einem erhöhten Risiko für Komplikationen verbunden. Bei einem gesunden Menschen liegt die Rate bei 50 - 60%, bei jungen Menschen sogar 65 – 70%.

Das traurige Herz
Heute weiß man, dass depressive Verstimmungen auch negativen Einfluss auf unser Herz nehmen können. So gibt es in den großen Herzzentren heute Psychokardiologen. Dr. med. Joanna Jozwiak-Nozdrzykowska, Funktionsoberärztin in der Universitätsklinik für Kardiologie in Leipzig, hat diese Zusatzausbildung auch.

Ergometrie
ist eine wichtige Untersuchung um festzustellen, wie belastbar das Herz ist. Der Puls soll hierbei auf 220 minus Alter gebracht werden.

Meine Fabry-Geschichte

Fabry im Nebenbefund

- aber kein Handlungsbedarf?!

Nora (Name geändert) ist 32 Jahre alt und lebt mit ihrem Mann im Großraum Gießen. Sie ist studierte Informatikerin und arbeitet zwischenzeitlich nur noch halbtags in einer sehr technischen Branche als Entwicklerin. Hier spielt sich alles am PC ab. Dabei hat sie ein gutes Hilfsmittel für sich gefunden. Noras großes Hobby sind ihre Tiere, aber auch Brettspiele, wofür sie sich regelmäßig mit Freunden trifft. Auch zum Thema Sport hat sie einen guten Weg gefunden und hat hier einen tollen Tipp für andere Betroffene.

Seit wie vielen Jahren weißt du, dass du M. Fabry hast?
Das sind jetzt drei Jahre.

Warst du lange auf der Suche oder entstand diese eher zufällig?
Für eine seltene Erkrankung denke ich, hat es nicht so lange gedauert. Es fing bei mir 2018 erstmals mit extremer Abgeschlagenheit und sehr starken Muskelschmerzen in den Oberarmen und Oberbeinen an. Diese kamen schon bei geringster Belastung, also ich konnte keine Treppen mehr steigen, irgendwann fast gar nicht mehr laufen. Hier habe ich einen Untersuchungsmarathon bei den verschiedensten Ärzten durchlaufen, ohne, dass jemand auf die Ursache kam. Dann ließ alles aber wieder nach und es ging mir besser, bis es 2020 wiederkam. Der Untersuchungsmarathon begann von vorne. Und hier kam dann im Nebenbefund der Fabry dazu.

Das heißt, es wurde ein Gentest gemacht. Auf welche Erkrankung?
Hypophosphatasie (HPP), das ist eine Knochen- und Muskelerkrankung. Dies hat sich bei mir bestätigt und M. Fabry kam dazu. Für mich stellt sich hier oft die Frage, ob meine Schmerzen nun von der HPP oder vom Fabry kommen. Der Austausch mit anderen Fabry-Betroffenen ist daher für mich besonders interessant.

Wer kam darauf, diesen Test zu machen?
Letztendlich war es ein Privatarzt. Ich durchlief ja wieder viele Untersuchungen und war auch beim Neurologen. Niemand hatte aber eine Idee. Ich selbst kam dann auf Fibromyalgie und habe geschaut, an wen ich mich hier wenden könnte. Hier wurde mir der Privatarzt empfohlen, dessen Rechnung man zwar privat zahlen müsse, er jedoch darauf testen und entsprechende Therapie empfehlen könne. Dieser schloss Fibromyalgie aus, vermutete aber die HPP – auch weil ich diesbezüglich auffällige Blutwerte hatte. Daraufhin habe ich mich an einen Arzt in Würzburg gewendet, der sich mit HPP beschäftigt. Dieser machte den Gentest. Der Verdacht bestätigte sich und M. Fabry kam noch dazu.

Wie ging es dann weiter?
In dem Arztbrief des HPP-Experten stand, dass sich der HPP-Verdacht bestätigt habe und bei dem Nebenbefund M. Fabry (trotz pathogener Variante) kein Handlungsbedarf bestehe. Ich selbst habe mich dann etwas belesen und bin zu einem anderen Ergebnis gekommen. Hier habe ich mich an Frau Dr. Lampe in Gießen gewandt, die sich seitdem um beide Erkrankungen kümmert.

Bekommst du nun eine Fabry-Therapie?
Ja, das ging dann recht schnell. Seit Frühjahr 2020 bekomme ich Enzymersatztherapie und bin zwischenzeitlich auch schon lange in Heimtherapie.

Wie ging es dir in deiner Kindheit? Hattest du da schon Symptome?
Als Kind war ich sehr viel krank, da ich wohl sehr infektionsanfällig bin. Aber ich hatte immer schon weniger Energie als andere. So war es auch später mit Freunden. Ich dachte immer, dass alle so extrem viel Sitzfleisch hätten. Wenn wir uns abends getroffen haben, bin ich nach 2-3 Stunden gegangen und hörte dann, dass die anderen noch bis nach Mitternacht geblieben waren. Ich habe immer geglaubt, dass die anderen so extrem viel Energie haben. Heute weiß ich, dass ich einfach viel weniger Energie als der Durchschnitt habe. Auch die Hitzeempfindlichkeit war schon immer da. Ich habe mir bei wärmeren Temperaturen immer einen Waschlappen mitgenommen, weil ich mich immer abtupfen musste, da mir die Hitze so auf den Kreislauf schlägt.

Hyperphosphatasie (HPP)

Der Begriff „Hyperphosphatasie" ist irreführend, da er sich in den meisten Fällen auf eine Hypophosphatasie (HPP) bezieht – eine seltene, erbliche Stoffwechselstörung, die zu einer gestörten Knochenmineralisierung führt. Seltener gibt es das Mabry-Syndrom, eine Glykosylierungsstörung mit erhöhter alkalischer Phosphatase, oder eine gutartige vorübergehende Hyperphosphatasie

Folgen:
Das fehlende Enzym führt zu einer unzureichenden Mineralisierung der Knochen, was Knochenverformungen und -schwäche verursachen kann

Symptome:
Können je nach Schweregrad sehr unterschiedlich sein und daher anderen Erkrankungen ähneln, was die Diagnose erschwert

Du konntest also gar nicht richtig schwitzen?
Genau. Aber hier hat die Therapie ziemlich geholfen. Ich kann zwar immer noch nicht wirklich bei 30 Grad rausgehen, aber es ist deutlich besser geworden. Es hat eine Zeitlang gedauert, aber ich merke, dass ich etwas schwitzen kann und mein Kreislauf dadurch länger stabil bleibt.

Was löste die Bestätigung dieser beiden Erkrankungen in dir aus?
Ähnlich wie es andere berichten, war ich erstmal froh, dass etwas gefunden wurde - dass man nicht irgendwie verrückt wird und sich alles nur einbildet. Auch diese Verzweiflung, dass niemand einem helfen kann, obwohl man so starke Beschwerden hat, war so ein bisschen vorbei. Aber es ist auch ein wenig Angst mitgeschwungen, weil Fabry ja eine schwere Erkrankung ist und man sich schon Gedanken macht. Ich dachte an meine Oma: Ob ich das von ihr geerbt haben könnte? Sie hatte Schlaganfälle und Hirnblutungen, war zu dem Zeitpunkt aber auch schon verstorben. Aber man fragt sich schon, ob einem das Gleiche passieren könnte. Diese Ängste schwingen bis heute immer etwas mit.

Seid ihr euch heute sicher, von wem du den Fabry geerbt hast?
Ja, von meiner Mutter. Sie kennt tatsächlich seit ihrer Kindheit diese starken Brennschmerzen in Händen und Füßen und hat zwischenzeitlich aber auch mit Fatigue zu kämpfen. Sie konnte fast zeitgleich mit mir die Therapie beginnen.

Wie ist das mit der Hypophosphatasie? Gibt es da auch eine Therapie?
Ja, in der Theorie schon. Die bekommen jedoch nur Leute, die schon seit der Kindheit betroffen sind. Sie haben ein extremes Risiko für Knochenbrüche. Da kann schon beispielsweise ein Rüberbeugen zum Nachbarsitz im Auto zum Bruch führen. Also nur, wenn man schon als Kind viele Knochenbrüche hatte, bekommt man die Therapie bezahlt, da sie auch sehr teuer ist. Und anscheinend hilft die Therapie auch nur den Menschen, die diese starke Kindheitsvariante haben. Daher spielt die HPP in der Behandlung kaum eine Rolle bei mir, außer, dass ich vielleicht häufiger eine Knochendichtemessung mache.

Hat die Diagnose in deinem Leben etwas verändert?
Ja, ich glaube, ich habe ein gesünderes Verhältnis zum Thema Arbeiten bekommen. Zwangsläufig. Ich achte hier viel mehr auf meine Grenzen und bin mir heute bewusst, dass ich wichtig bin und nicht immer nur die Arbeit. Ich halte eine gesunde Balance und achte viel mehr auf mein eigenes Wohlbefinden.

Hast du erst nach der Diagnose begonnen, in Teilzeit zu arbeiten?
Vor der Diagnose war ich über ein Jahr krankgeschrieben, weil ja gar nichts mehr ging. Nach der Diagnose fing ich dann erstmal mit Physio an. So nach und nach ging es besser und dann habe ich eine Wiedereingliederung begonnen. Hier wurde schnell klar, dass bei mir nach vier Stunden Schluss ist. Dabei bin ich auch geblieben.

Das ist ja finanziell auch eine Herausforderung, oder?
Tatsächlich ist es das. Hier habe ich vielleicht eine privilegierte Position, weil man als Informatiker gut verdient. Auch mein Mann ist Ingenieur und arbeitet voll. Dadurch ist das für uns glücklicherweise kein Problem.

Hast du eine Teilerwerbsrente?
Seit einem knappen Jahr bekomme ich die halbe Erwerbsminderungsrente.

Wurden noch weitere Familienmitglieder diagnostiziert?
Zwischenzeitlich haben sich so ziemlich alle testen lassen. Neben meiner Mutter sind vier weitere Mitglieder betroffen. Nur ein Mitglied hat keine Symptome und ist daher noch nicht in Therapie.

Wie hat deine Familie auf die Diagnose-Nachricht reagiert?
Das kann ich gar nicht so sagen, da meine Mutter die ganzen Kontakte hatte. Sie selbst und meine Familie waren aber erleichtert. Sie haben ja seit Jahren mitbekommen, dass es mir immer schlechter ging und ich einfach aus dem Leben gerissen war. Nun konnte endlich geholfen werden. Meine Mutter fühlt sich auch mit der Therapie besser.

Was ist dein persönlich wichtigstes Hilfsmittel?
Das sind tatsächlich meine Kaninchen, die habe ich in einem großen Gehege im Wohnzimmer. Ich muss mich ja viel hinlegen, auch beim Arbeiten muss ich nach zwei Stunden eine Pause einlegen, bei der ich mich meist kurz hinlege. Wenn der Körper einfach nicht bereit ist, noch irgendetwas zu machen, ist es einfach schön, Tiere neben sich zu haben und beobachten zu können. Wenn die dann etwas Lustiges machen, hebt das irgendwie immer, freut mich und nimmt mir so die Schwere. Es sind die Pausen, die mir wirklich helfen.

Du lässt dich auch im Beruf unterstützen. Wie kann ich das verstehen?
Nahezu alle Entwickler arbeiten mit einem MAC, also Apple-Systemen. Ich arbeite aber mit Windows, also

Android-Systemen, da ich Augensteuerung benutze, um meine Oberarme zu entlasten. Ich bekomme schnell Schmerzen, wenn ich sie viel bewege. Das geht nur bei Windows. Ich war ja wirklich lange krank und habe sehr lange gesucht, wie es mir möglich wäre, wieder zu arbeiten, ohne immer gleich die Schmerzen auszulösen. So kam ich irgendwann auf Augensteuerung.

Hast du das über die Krankenkasse bekommen oder selbst finanziert?
Das habe ich mir selbst gekauft, denn als ich geschaut hatte, wie das bei der Kasse zu beantragen ist, habe ich befürchtet, in einem Jahr noch darauf zu hoffen. Eigentlich ist das System für Computerspiele gedacht, funktioniert aber auch bei Windows. Es ist eine Leiste, die unten am Bildschirm angebracht ist und meine Augen trackt. Das hat so um die 300 € gekostet. Ich wollte es einfach so schnell wie möglich ausprobieren. Es war einfach mega, dass ich damit wirklich wieder etwas machen konnte!

Der Fabry schränkt dein Leben wirklich stark ein. Kannst du noch gut Dinge unternehmen oder in den Urlaub fahren?
In den Urlaub fahren wir nicht mehr, das ist einfach viel zu anstrengend für mich. Wenn ich gerne mal auf ein Konzert in einer anderen Stadt gehen möchte, rechne ich erstmal durch: Wie viele Stunden Fahrt sind das? Drei Stunden Autofahrt erschöpfen mich sehr. Auch Fahrzeiten sind Aktivitätszeiten. Daher ist der Radius, in dem man Dinge unternehmen kann, viel kleiner geworden. Aber dafür schaue ich mich immer um, was es bei uns in der Nähe gibt, und bin da auch ganz gut informiert.
Außerdem hatte ich schon immer einen Kinderwunsch. Davon musste ich mich verabschieden. Das war nicht so einfach.

Wie ist das alles für deinen Mann?
Wir haben uns schon zu Schulzeiten kennengelernt. Er hat ja alles hautnah mitbekommen. Er unterstützt mich ganz stark und muss auch immer wieder phasenweise die ganze Hausarbeit übernehmen. Es trifft einfach zu, dass ich Fabry habe und mein Mann passiv Fabry hat.

Möchtest du noch anderen einen Tipp geben?
Beim Thema Sport hat mir sehr geholfen, ganz niedrig nochmal zu beginnen und nicht zu denken: Das kann ich nie wieder. Ich habe mit 2 Minuten Spazieren wieder begonnen und konnte mich langsam hochsteigern. Auch Fahrradfahren war für mich keine Option mehr. Nicht nur wegen der Schmerzen, sondern auch wegen des Unsicherheitsgefühls. Ich fühle mich beim Gehen schon nicht immer sicher, auf dem Fahrrad fühle ich mich noch unsicherer.
Hier habe ich den Tretroller für mich entdeckt. Die gibt es ja in klein für Kinder, aber es gibt sie tatsächlich auch für Erwachsene. Das macht mir megaviel Spaß, denn ich fühle mich sicher und habe keine Angst runterzufallen! Die Reifen haben Fahrradgröße und daher fühlt sich das richtig gut an. Es gibt sie in verschiedenen Größen und auch klappbar, damit man sie auch im Auto mitnehmen kann. Hier kann ich nur sagen: Nicht darauf hören, was andere sagen! Auch wenn man belächelt wird, kann es richtig Spaß machen und gibt einem einfach wieder etwas mehr Freiheit!

Hat der Fabry auch etwas Positives in dein Leben gebracht?
Ja, dass ich bei meiner Arbeit und auch in der Freizeit klarere Grenzen ziehe. Ich mache meine Arbeit gerne und mit Spaß. Aber ich achte viel mehr darauf, dass ich zufrieden bin. Ich horche immer wieder in mich hinein, worauf ich denn Lust hätte, was mir Spaß machen würde und so habe ich immer wieder gute Zeiten. Ich bin nicht mehr so im Alltagstrott wie früher.

Was würdest du anderen Patienten empfehlen?
Ich finde es wichtig, Frieden mit dem eigenen Körper zu finden. Das sagt sich so leicht und es ist auch nicht immer leicht, besonders, wenn man ein oder zwei Wochen wirklich stark erschöpft ist und gar nichts machen kann. Aber es gibt immer wieder gute Tage, und wenn man in sich hineinhorcht und Dinge findet, auf die man Lust hat, kann man auch immer wieder Gutes erleben. Wenn etwas davon vielleicht nicht mehr geht, findet sich oft etwas anderes. Man sollte sich das Leben so schön wie möglich machen. Ich gebe meinem Körper bewusst die nötige Erholung und weiß, dass es dann auch wieder besser geht.

Natascha

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

n.sippel@fabry-shg.de bzw. 0176 — 6097 3408 .

Termine

Morbus Fabry - Was ich schon immer von Expert*innen wissen wollte

- Neue Online-Veranstaltungsreihe!

Das Fabry-Zentrum Münster unter der Leitung von Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand konnte zahlreiche Fabry-Expert*innen deutschlandweit für eine Fortbildungsreihe gewinnen! Hier können sich Betroffene alle Fragen rund um M. Fabry beantworten lassen.

Die Themenfelder erstrecken sich über verschiedene Organbeteiligungen, unterschiedliche Symptome, Fabry-spezifische Therapien und Begleittherapien.

Die kostenfreien Veranstaltungen finden immer in der Woche an unterschiedlichen Abenden statt, damit auch Berufstätige teilnehmen können.

Bitte meldet euch zu jeder Veranstaltung separat an, entweder über den jeweiligen QR-Code oder über den folgenden Link:

www.ukm-akademie.de/kursangebot/klinische-fortbildungen

Bitte nach unten scrollen, bis die Veranstaltung erscheint!

Wir freuen uns sehr über diese zahlreichen Termine! Sie entsprechen den häufig geäußerten Wünschen: kurze Veranstaltungen mit nur einem Thema und der Möglichkeit, dazu Fragen zu stellen. Wir hoffen auf viele Anmeldungen!

Bitte beachtet: Da diese Fortbildungsreihe noch besser als unsere Fabry-Themenabende aufgestellt ist, werden diese bis zum Ende der Reihe 2026 nicht mehr stattfinden.

Start der Veranstaltungsreihe ist Dienstag, 16. September 2025

16.09.2025
17.30 Uhr – 19.00 Uhr
Mod.: Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand

Morbus Fabry – Was muss ich wissen?
Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand
Morbus Fabry und das Herz (Part 1)
Dr. med. Markus Engelen

24.09.2025
17.30 Uhr – 19.00 Uhr
Mod.: Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand

Morbus Fabry und Verlaufskontrollen: Was, wann und wo?
Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand
Morbus Fabry und das Herz (Part 2)
Dr. med. Markus Engelen

22.10.2025
17.30 Uhr – 19.00 Uhr
Mod.: Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand

Morbus Fabry und der Magen-Darm-Trakt:
Was kann ich tun?
Dr. med. Claudia Regenbogen
Morbus Fabry – gute Versorgung in der Praxis
Dr. med. Markus Cybulla

05.11.2025
17.30 Uhr – 19.00 Uhr
Mod.: Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand

Morbus Fabry und Schmerzen – Wie gehe ich damit um?
Priv.-Doz. Dr. med. Antje Schmidt-Pogoda
Morbus Fabry – Wann, welche Therapie?
Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand
Morbus Fabry und körperliche Bewegung
Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Stefan-Martin Brand

12.11.2025
17.30 Uhr – 19.00 Uhr
Mod.: Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand

Morbus Fabry und Schlaganfall – Was muss ich tun?
Priv.-Doz. Dr. med. Antje Schmidt-Pogoda
Morbus Fabry und die Niere – Was muss ich wissen?
Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand
Morbus Fabry – Gesunder Lebensstil
Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Stefan-Martin Brand

03.12.2025
17.30 Uhr – 19.00 Uhr
Mod.: Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand

Morbus Fabry und Herzbeteiligung – Was muss ich tun?
Priv.-Doz. Dr. med. Peter Nordbeck
Morbus Fabry – Welches Therapiekonzept für mich?
Prof. Dr. med. Christine Kurschat

10.12.2025
17.30 Uhr – 19.00 Uhr
Mod.: Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand

Morbus Fabry – Bedeutung von Therapie und Antikörpern
Teil 1: Update aus der Klinik
Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand
Teil 2: Update aus der Wissenschaft
Dr. rer. nat. Malte Lenders

27.01.2026
17.30 Uhr – 19.00 Uhr
Mod.: Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Eva Brand

Morbus Fabry – Welche Kontrollen sind wichtig?
Dr. med. Jessica Kaufeld
Morbus Fabry – Aktuelle und zukünftige Therapien
N.N.

Unser **letztes Regionaltreffen im Jahr 2025** findet in Karlsruhe statt (Details in der Infobox). Wie immer gilt: Melden sich weniger als 3 Teilnehmer an, sagen wir das Treffen ab. Schickt also bitte eine kurze Mail an **info@fabry-shg.de** oder ruft an unter **02473 / 93 76 488** wenn ihr kommen wollt.

Das nächste **MFSH - Jahrestreffen** findet wieder in Bad Salzschlirf statt. Dieses Mal im Boutique Hotel Badehof (s. Bild unten). Für eine kleine Teilnahmegebühr gibt es wieder ein interessantes Programm für Kinder, Jugendliche und Erwachsene, inkl. 2 Übernachtungen mit Vollverpflegung. Zusätzlich kann ein Teil der Fahrtkosten erstattet werden.
Mehr Infos gibt es in den nächsten Fabry-News!

Regionaltreffen Karlsruhe

Wann: 27. September 2025
15 bis 18 Uhr

Wo: Melitta-Schöpf-Bildungsstätte
im Hardtwald Zentrum
Kanalweg 40 - 42
76149 Karlsruhe

Save the Date!

MFSH Jahrestreffen
19. bis 21.Juni 2026
in Bad Salzschlirf

Leserbrief

In unseren letzten News konntet ihr diesen Artikel lesen:

Kurios, Zufall oder medizinisch erklärbar?!

Immer wieder machen mich zwei Patienten (ein Mann und eine Frau aus zwei verschiedenen Ecken Deutschlands) darauf aufmerksam, dass ihre Fabry-Schmerzsymptomatik nach ihrer Mandel-Operation, also dem Entfernen der Mandeln, schlagartig verschwunden war.

Ihre Fragen: Könnte es hier ein Zusammenhang geben? Sollten man andere Patienten vielleicht einmal darauf hinweisen?

Ich habe zwei verschiedenen Ärzten (HNO und Neurologin) nun diese Fragen gestellt und hoffe bis zu den nächsten News auf eine Rückmeldung. Aber vor allem hoffe ich auch auf Reaktionen von euch! Habt ihr Leser und Leserinnen eine ähnliche Erfahrung gemacht?

Gebt bitte Rückmeldung unter: n.sippel@fabry-shg.de

Wir haben leider keine Rückmeldung der Ärzte, aber diesen Leserbrief erhalten:

„Hallo liebes Team,

Euren Artikel „Kurios, Zufall oder medizinisch erklärbar?!“ habe ich gelesen. Da musste ich an ein Kindheitserlebnis denken. Ich selbst habe keine Fabry-typischen Brennschmerzen.

Aber als Kind hatte ich sehr häufig eine Mandelentzündung. Das war wirklich schrecklich und sehr schmerzhaft! Natürlich hatte ich dabei auch immer wieder Fieber. Der Arzt meinte, ich hätte wohl sehr große Mandeln. Eines Tages stand ich im Bad vor dem Spiegel und wollte mir die Sache einmal genauer anschauen. Dabei entdeckte ich eine weiße Linie an der einen dicken Mandel und beim näherem Hinsehen eine Hautfalte. War da etwas drunter? Nach ein paar Versuchen konnte ich mit dem Fingernagel die Hautfalte lüpfen und spuckte zu meinem Entsetzen einen ovalen, wirklich stinkenden Stein aus. So ein fauler Klumpen! Das war irgendwie superpeinlich! Ich erzählte das niemandem, nicht einmal meiner Mutter. Aber ich hatte nie mehr eine Mandelentzündung. Heute weiß ich, dass es tatsächlich ein Mandelstein, bzw. Tonsillenstein war und könnte mir vorstellen, dass dieser die Entzündung samt Fieber hervorrief. Ich kann mir vorstellen, dass das Fieber, welches mit Entzündungen einhergehen kann, diese Brennschmerzen hervorrief. Wenn das oft vorkam und die Mandeln entfernt wurden, war die Ursache weg. Ohne Entzündung sehe ich eher keinen Zusammenhang.“

Viele Grüße

Bettina B.

Mandel – oder Tonsillensteine

Mandelsteine, auch Tonsillensteine (medizinisch: Tonsillolithen) genannt, sind kleine, feste Ablagerungen, die sich in den Vertiefungen (Krypten) der Gaumenmandeln bilden können.
Sie bestehen meist aus abgestorbenen Zellen, Schleim, Speiseresten, Bakterien und Kalziumsalzen.

Typische Symptome:
Unangenehmer Mundgeruch, ein Fremdkörpergefühl im Rachen, Schluckbeschwerden, gelegentlich Halsschmerzen, sichtbare weiße oder gelbliche Punkte auf den Mandeln.

Ursachen:
Mandelsteine entstehen vor allem bei Menschen mit tiefen Mandelnischen oder chronisch entzündeten Mandeln. Sie sind nicht gefährlich, aber können störend sein.

Behandlungsmöglichkeiten:
Ausdrücken mit einem Wattestäbchen (vorsichtig!), Mundspülungen (z. B. mit Chlorhexidin oder Salzwasser), orale Hygiene verbessern, bei häufigem Auftreten: operative Mandelentfernung (Tonsillektomie) als letzte Option

Wer häufiger unter Mundgeruch oder Halsschmerzen leidet, sollte beim HNO-Arzt um Abklärung bitten.

Studien

Kennt ihr diese Internetseite?

Viele Fabry-Betroffene suchen immer wieder neue Informationen zu ihrer Erkrankung, andere wiederum sind an mehr Informationen als unbedingt nötig gar nicht interessiert. So ist es für jeden Menschen sehr individuell. Wer an regelmäßigen und weltweiten Informationen interessiert ist, sollte diese Seite kennen: https://fabrydiseasenews.com/

Die Seite ist erstmal auf Englisch, man kann sich jedoch alles über den Browser übersetzen lassen.

Hier war dieser Artikel das Highlight einer Woche:

Wissenschaftler fordern Schmerzspezialisten auf, auf die Fabry-Krankheit zu achten. Screening-Programme in Frankreich führten dazu, dass 1 von 1.000 Menschen diagnostiziert wurde.

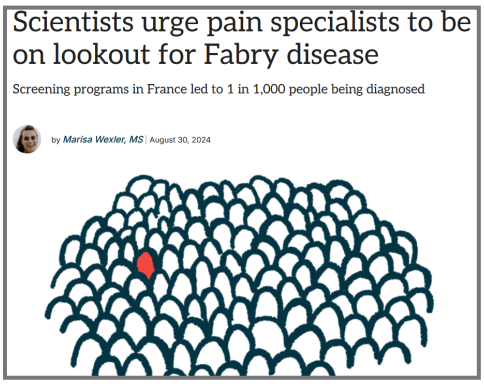
Das ist natürlich eine enorme Zahl! Schaut man sich die Studie genauer an, wurden 893 Menschen genetisch analysiert:

Programme, die systematisch auf Fabry-Krankheit bei fast 1.000 Menschen mit chronischen Schmerzen in Zentren in Frankreich getestet wurden, führten zu einer Diagnose bei einer Person, berichtet eine neue Studie.

Die geringe Prävalenz deutet darauf hin, dass systematische Tests für Fabry bei chronischen Schmerzpatienten „nicht relevant erscheinen“, schrieben Forscher. Um die diagnostische Verzögerung für Patienten zu minimieren, **„müssen Schmerzspezialisten die Hauptmerkmale der Fabry-Krankheit, einschließlich der Schmerzeigenschaften, kennen."**

Die Studie „Häufigkeit der Fabry-Krankheit bei Patienten mit chronischen Schmerzen: Lehren aus den DOUFAB- und DOUFABIS-Studien“ wurde im European Journal of Pain veröffentlicht.

Chronische Schmerzen sind ein häufiges Symptom der Fabry-Krankheit. Einige Studien haben untersucht, ob ein routinemäßiges Screening von Menschen mit anderen möglichen Fabry-Komplikationen wie Nierenerkrankungen helfen kann, Patienten mit der Erkrankung zu erkennen. Solche Programme könnten theoretisch dazu beitragen, den Prozess der Diagnose zu vereinfachen, was für Patienten oft lang und mühsam ist. Allerdings gab es noch keine Studien, die Fabry bei Menschen mit unerklärlichen chronischen Schmerzen untersuchten.


Scientists urge pain specialists to be on lookout for Fabry disease

Screening programs in France led to 1 in 1,000 people being diagnosed

by Marisa Wexler, MS | August 30, 2024

Um diese Wissenslücke zu füllen, analysierten die Forscher Daten aus zwei Studien: DOUFAB (NCT01178164), das von 2010 bis 2012 in einem einzigen Zentrum in Frankreich durchgeführt wurde, und DOUFABIS (NCT02450604), das von 2015 bis 2020 in mehreren französischen Zentren lief.

In diesen beiden Studien wurden insgesamt 893 Menschen mit unerklärlichen chronischen Schmerzen mittels genetischer Analysen auf mögliche Fabry-Erkrankungen getestet, gefolgt von biochemischen Tests, um die Diagnose zu bestätigen.

Bei einer Patientin, einer 63-jährigen Frau, wurde schließlich M. Fabry diagnostiziert. Zu den Symptomen dieser Patientin gehörten Parästhesie in Händen und Füßen sowie Anfälle von brennenden Schmerzen in ihren Armen und anhaltende Gefühle von Schwäche und Müdigkeit. Keiner der anderen untersuchten Patienten hatte eine Fabry-Krankheit.

"Die Suche nach M. Fabry bei fast 1.000 Patienten, die in chronischen Schmerzbehandlungs- und Behandlungsexpertenzentren folgten, führte zur Diagnose von M. Fabry bei einem Patienten" schrieben die Forscher.

Die Wissenschaftler stellten fest, dass die Prävalenz von etwa 1 von 1.000 mit der Low-End-Prävalenz von Fabry in Programmen vergleichbar ist, die Menschen mit anderen möglichen Fabry-Symptomen wie Nierenversagen untersucht haben.

Insgesamt ist ein systematisches Screening für Fabry bei Menschen mit unerklärlichen chronischen Schmerzen wahrscheinlich nicht ratsam, es sei denn, die Patienten zeigen andere Anzeichen von Fabry oder haben Risikofaktoren wie eine Familiengeschichte der Krankheit, schrieben die Forscher.

Nichtsdestotrotz betonten sie, dass Kliniker, die Menschen mit chronischen Schmerzen behandeln, sich der Anzeichen bewusst sein sollten, die auf die Fabry-Krankheit hinweisen könnten, sodass seltene Fälle nicht verpasst werden.

Anmerkung:

1 Person von 893 Menschen. War das Zufall oder kann man das verallgemeinern? Wir würden uns mehr Screenings dieser Art wünschen. In verschiedenen Gesprächen mit Spezialistinnen wurde uns versichert, dass sie in ihren Zentren schon viele ihrer Schmerzpatienten auf M. Fabry testen ließen, sich jedoch bei keinem einzigen Test Fabry bestätigte. Auch die Kontaktaufnahme von uns zu Fibromyalgie-Selbsthilfegruppen verlief leider immer negativ. Hier kam sogar einmal die Botschaft, dass sie mit solchen Hinweisen möglicherweise Mitglieder (an uns) verlieren könnten.

Experten sagen, M. Fabry sei häufiger als bisher angenommen

Fabry Disease NEWS™ A BIONEWS™ BRAND

Auf der gleichen Internetseite findet man unter dem Titel „Fabry Disease More Common Than Previously Thought, Experts Say“ einen weiteren spannenden Artikel aus dem Jahr 2019. Hierin werden zwei der weltweit führenden Fabry-Experten, der Genetiker Dominique Germain aus Frankreich und Gheona Altarescu aus Israel, zitiert. Sie sagen, dass die Zahl der Menschen, die mit M. Fabry geboren werden, deutlich höher sein könnte als einmal angenommen.

In dem Artikel von Larry Luxner erklärt Prof. Germain unter anderem, dass die Inzidenz der Fabry-Krankheit normalerweise als 1 zu 50.000 zitiert wird, aber mehrere kürzliche (also schon vor 2019) Neugeborenen-Screening-Studien in Italien und Taiwan darauf hindeuten, dass Fabry viel häufiger ist - näher an 1 zu 7.000.

Es sagt, dass er Fabry-Patientinnen in drei unterschiedliche Fabry-Gruppen einordnen könne. Nach seinen Recherchen sind etwa 12 Prozent der Frauen mit Fabry völlig asymptomatisch – also ohne Symptome, weil sie zufällig das Chromosom mit der Fabry-Mutation inaktiviert haben. Die überwiegende Mehrheit, etwa 74 Prozent, ist symptomatisch, aber in geringerem Maße. Die restlichen 14 Prozent, die das gesunde Chromosom inaktivieren, entwickeln wie Männer, eine ebenso schwere Fabry-Krankheit.

Prof. Gheona Altarescu erklärt in dem Artikel, dass im Gegensatz zur Gaucher-Krankheit - die aschkenasische (europäische) Juden in unverhältnismäßig hoher Zahl betrifft – M. Fabry auf der ganzen Welt zu finden ist.

Der klassische Phänotyp für Fabry trete bei etwa 1 von 50.000 Geburten auf, aber wenn man die Studien im Zusammenhang mit dem Neugeborenen-Screening lese, sehe man, dass die Prävalenz eher 1 von 3.000 sei -

Bildquelle: Foto von VM/DR

Dominique P. Germain ist Professor für Medizinische Genetik an der Universität Versailles (UVSQ) und der Universität Paris-Saclay in Frankreich. Er leitet die Abteilung für Medizinische Genetik am Raymond Poincaré Krankenhaus und ist ein international anerkannter Experte für seltene Erbkrankheiten, insbesondere für Speicherkrankheiten wie die Fabry-Krankheit.
Er ist seit 2006 Direktor des französischen Zentrums für Fabry-Erkrankungen. Sein Forschungsschwerpunkt liegt auf der Fabry-Krankheit, für deren Diagnose und Therapie er zahlreiche internationale Studien und Empfehlungen publiziert hat. Er hat entscheidend an der Entwicklung unterschiedlicher Fabry-spezifischen Therapien mitgewirkt.

Bildquelle: Foto von Larry Luxner

Prof. Dr. Gheona Altarescu ist Gründerin und Leiterin der Präimplantations-Genetias-Diagnose-Klinik und der Lysosomale-Krankheitsklinik im Shaare Zedek Medical Center in Jerusalem. Die Klinik ist die größte ihrer Art in Israel und führte vorimplantationsgenische Diagnosen für mehr als 1000 verschiedene genetische Störungen, einschließlich lysosomaler Speicherkrankheiten (Gaucher, Fabry und Hunter-Syndrom), was zur Geburt von 1300 gesunden Kindern seit 2005 führte. Seit der Entwicklung auf dem Gebiet der nichtinvasiven pränatalen Tests entwickelt ihr Labor neue Techniken für sehr frühe nicht-invasive pränatale Tests auf monogene Störungen.

Beide Experten sind uns von den internationalen Fabry-Kongressen sowie dem jährlichen Fabry International Network - Meeting bekannt.

was zeige, dass es tatsächlich viele spät einsetzende Patienten gibt, die sehr milde Symptome haben oder sogar asymptomatisch sind.

Man könne Patienten bei der Geburt genetisch diagnostizieren, aber sie könnten teilweise bis zum Alter von 70 Jahren ohne Symptome bleiben, auch wenn viele von ihnen Schlaganfälle haben. „Ich denke also, dass das Dogma für viele seltene genetische Störungen jetzt geändert werden sollte, basierend auf dem Neugeborenen-Screening und dem Versuch, die natürliche Geschichte dieser Störungen zu verstehen," wird sie in dem Artikel zitiert. Außerdem fügte sie hinzu: „Für rezessive Störungen ist unklar, ob Träger wirklich völlig gesunde Menschen sind, wie wir dachten. Es ist revolutionär. Wir müssen alles ändern, was wir gelernt haben."

Für M. Fabry würde dies heißen, dass auch fraglich sei, ob Betroffene ohne Symptome wirklich völlig gesund seien. Wobei wir schon der Meinung sind, dass Betroffene, die sich gesund fühlen und bis ins hohe Alter symptomfrei leben, nicht wirklich krank sind und daher auch keine Therapie bei ihnen vonnöten ist.

Hast du auch einen interessanten Artikel entdeckt? Dann teile ihn mit uns!

n.sippel@fabry-shg.de bzw. 0176 — 6097 3408 .

Wie finde ich den Artikel in voller Länge?

Hier in den News wollten wir aufzeigen, dass das Vorkommen von M. Fabry mit einer Häufigkeit von 1 : 40.000 wie es hierzulande meist genannt wird, auch von weltweit führenden Fabry-Experten in Frage gestellt wird.

In dem Artikel gibt es noch mehr Informationen. Wer diesen oder auch den vorherigen Artikel (Scientists urge pain specialists to be on lookout for Fabry disease) einmal im Original lesen - und vielleicht übersetzen möchte, kann die Seite https://fabrydiseasenews.com/ öffnen. In der Menüleiste oben auf NEWS gehen. Dann die Suche öffnen und die englische Überschrift des Artikels eingeben. Hier erscheint der Artikel, den man wiederum anklickt, um ihn ganz lesen zu können.

Diese Umfragen wurde uns von der Achse e.V. geschickt:

Ein Forschungsprojekt mit zwei Zielgruppen:

Die Umfrage gibt es für Eltern von Kindern mit einer seltenen Erkrankung und auch speziell für Betroffene der Altersgruppe 18 - 25 Jahre, also für junge Erwachsene.

Wir finden es gut, dass Betroffene bei der Entwicklung von Fragebögen, die dann meist lange existieren, involviert werden.

Eltern

18 - 25 jährige

Sonstiges

Aktueller Stand bei den Fabry Varianten unklarer Signifikanz

Nach wie vor werden die VUS (Varianten Unklarer Signifikanz) wie D313Y, A143T, S126G und R118C nicht oder nur ungern behandelt. Nach wie vor suchen wir den Kontakt zu Ärzten, um mit Ihnen dazu ins Gespräch zu kommen. Und deswegen machen wir an dieser Stelle erneut auf die Situation aufmerksam.

Die Situation der VUS-Patienten ähnelt der, der Fabry-Frauen von vor 25 Jahren. Damals wurde aufgrund des X-chromosomalen Erbgangs vorschnell angenommen, dass Frauen nur Trägerinnen wären, die M. Fabry zwar vererben könnten, doch im Regelfall selber nicht daran erkrankten. Auch wenn heute Fabry-Männer immer noch bevorzugt behandelt werden, und wir da weitere Arbeit vor uns sehen, so ist es doch ein wichtiger Fortschritt, dass mittlerweile allgemein anerkannt wird, dass Fabry-Frauen oft symptomatisch sind und zum Teil auch schon jung schwere Verläufe entwickeln können.

Jetzt sind es die VUS-Patienten, deren Symptome nicht ernst genommen werden. Unser Ziel ist es, dass mit der Zeit wie selbstverständlich akzeptiert werden wird, dass VUS-Patienten, ähnlich den Fabry-Frauen, ein breites Spektrum an Verläufen zeigen können. Vielleicht gibt es Betroffene, die zeitlebens symptomfrei bleiben. In der Tat ist es das, was wir uns für jeden Menschen wünschen. Jedoch kennen wir auch Patienten, die bereits in jungen Jahren eine ausgeprägte Fabry-Symptomatik aufweisen. Der sicherste Weg zu einem milden Verlauf ist für alle Fabry-Patienten derselbe: eine frühzeitige Fabry-spezifische Behandlung, und genau dafür setzen wir uns ein. Unabhängig davon wünschen wir uns allerdings, dass Betroffene mit Symptomen ernst genommen und therapiert werden - dafür sind die Fabry-spezifischen Therapien zugelassen und geeignet.

Um diese Entwicklung voranzutreiben, ist die MFSH jeder Zeit zu einem Austausch mit den Fachzentren bereit.

Exkurs - ER-Stress:

Schon seit langem wird die Rolle weiterer möglicher Krankheitsursachen für die Symptome von Fabry-Patienten diskutiert. Seit fast zwanzig Jahren spielt vor allem die Protein-Fehlfaltung dabei eine wichtige Rolle. Für die korrekte Funktion des Fabry-Enzyms, der Alpha-Galactosidase A, wie von anderen Proteinen auch, ist die räumliche Struktur von großer Bedeutung. Beeinträchtigungen dieser Struktur, wie sie viele Fabry-Mutationen verursachen, ziehen einige mögliche Folgen nach sich. Dazu gehört nicht nur die verringerte Enzym-Aktivität. Es ist auch möglich, dass die Struktur des Enzyms, und somit die Funktion, viel schneller als beim gesunden Enzym verloren geht. In manchen Fällen wird das Enzym sogar während der Produktion als fehlerhaft erkannt und abgebaut, ehe es zum Einsatz kommen konnte. Da die Protein-Produktion in einem Zell-Organell namens endoplasmatisches Retikulum (ER) stattfindet, wird häufig der Begriff ER-Stress verwendet. Er ist Ursache der verschiedenen Probleme, die durch Protein-Fehlfaltung ausgelöst werden. ER-Stress im Zusammenhang mit M. Fabry wird seit mindestens 18 Jahren erforscht. Auch während der internationalen Fabry-Konferenz in Prag, die ich besuchte, wurde dieses Thema besprochen. Trotzdem finden diese Erkenntnisse aus unserer Sicht zu wenig Berücksichtigung im Alltag der deutschen Fabry-Zentren.

Die Relevanz dieser Thematik ist nicht nur theoretisch

Anders als Enzym-Defizienz, das meist als alleinige Ursache gehandelte Fehlen von Enzym-Aktivität, ist ER-Stress ein Problem, bei dem die Zelle Dinge macht, die sie im gesunden Zustand nicht machen sollte, wie die Produktion fehlerhafter Enzyme und deren Abbau. Somit handelt es sich um einen sogenannten Gain-of-Function-Effekt, und dieser folgt ganz anderen Regeln als eine Enzymdefizienz. Die Erforschung dieses anderen molekularen Mechanismus öffnet ganz neue Erklärungsansätze für Fragen, die die bisherige vorrangige Beschäftigung mit Enzymdefizienz und Gb3-Ablagerungen nur unzureichend erklären konnte. Dazu gehört, dass sich die Symptome des klassischen und nicht-klassischen M. Fabry sowie die Schwere der Symptome vieler Fabry-Frauen oft, teilweise auch stark, unterscheiden.

Insgesamt bleibt festzuhalten, dass viele Fragen um den M. Fabry immer noch offenbleiben. Das bedeutet, dass wichtige Zusammenhänge um die Entstehung der Fabry-Symptomatik noch nicht ausreichend verstanden werden. Das hat negative Folgen, nicht nur für die Betroffenen mit VUS-Varianten, sondern für alle Fabry-Patienten. Statt aufgrund unvollständigen Wissens diese Gruppe Betroffener von Behandlung und Forschung auszuschließen, sollte das Auftreten von schweren Verläufen in VUS-Patienten als Chance begriffen werden, die Erforschung der Krankheitsentstehung und damit unser Verständnis des Morbus Fabry im Ganzen voranzubringen.

Natascha

Quellen:

Fumiko Matsuzawa 2005 Fabry disease: correlation between structural changes in a-galactosidase, and clinical and biochemical phenotypes

Wai Chin Chong 2017 Endoplasmic Reticulum Stress and Oxidative Stress: A Vicious Nexus Implicated in Bowel Disease Pathophysiology

https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9636577/
https://www.nature.com/articles/s41467-022-31686-6

Für weitere Informationen steht unser Rechercheteam gerne zur Verfügung. Kontaktaufnahme über:

n.sippel@fabry-shg.de bzw. 0176 — 6097 3408 .

Online - Patiententreffen

Bis auf weiteres gibt es derzeit nur unsere Feierabend-Quasselrunde!

Mit dem Gedanken „Fabry im Hintergrund“ möchten wir uns statt im Lokal online treffen und uns einfach unterhalten. Dabei muss Fabry nicht immer im Vordergrund stehen. Wir wissen alle, dass wir Fabry haben und wollen uns einfach austauschen, Alltagstipps und Urlaubsempfehlungen geben oder auch von unseren Hobbys berichten. Einige von uns sind nicht mehr so mobil und kommen weniger aus dem Haus - Wir wollen etwas Leben in die Bude bringen!

Ihr braucht hierzu neben Internet, Kamera und Mikrofon, gerne ein leckeres Getränk und vielleicht auch etwas zu knabbern! Den Link zum Meeting verschicken wir einen Tag vorher.

Die Feierabendrunde findet immer am dritten Donnerstag im Monat von 19 bis 20:00 Uhr statt.

Link bitte einmal anfordern unter: info@fabry-shg.de

Wieder dabei!

Wir sind wieder bei Europas größtem Lauf für seltene Erkrankungen dabei!

Wer seinen Verein, seine Lauf– oder Wandergruppe dafür gewinnen möchte, kann jetzt schon darauf aufmerksam machen.

Bist du schon Mitglied bei uns?

Mitgliedschaften sind gerade bei Selbsthilfegruppen mit seltenen Erkrankungen wichtig! Denn je höher der Anteil der Betroffenen in einer Gruppe im Vergleich zu den Gesamtbetroffenen im Land ist, umso stärker wird die Stimme der Selbsthilfegruppe!

Bleib informiert, wir haben viel zu bieten und freuen uns auf dich!

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

Fabry-SHG MFSH
Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.