



Fabry-News

Das Magazin der Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V. | Ausgabe 26 | September 2026



Krankheitsbewältigung verstehen

- Was ist das?
- Worauf kommt es an?

Vorwort

Liebe Mitglieder, liebe Fabry - Betroffene,

der Sommer neigt sich nun schon wieder seinem Ende zu und der Herbst steht vor der Tür. Sommerzeit heißt für uns auch jedes Jahr aufs Neue: Zeit für unser bundesweites Treffen.

Und so haben sich mehr als 100 Teilnehmer im hessischen Bad Salzschlirf zum MFSH Patientenkongress „Miteinander reden - voneinander lernen“ getroffen. In verschiedenen Vorträgen und einer Podiumsdiskussion konnten sich die Teilnehmer informieren. Außerdem wurden Workshops angeboten. Den Abschluss bildeten Inspirationen einer Fabry-Patientin. Natürlich gab es auch wieder ein eigenes Programm für Kinder und Jugendliche. Mehr dazu und zahlreiche Fotos findet ihr in dieser Ausgabe.

Im Anschluss an den Kongress fand unsere Mitgliederversammlung statt. Bei den Vorstandswahlen gab es einige Änderungen, von denen wir auch berichten.

Melancholie bis hin zur Depression sind vielen Fabry-Patienten nicht unbekannt. Daher nimmt das Thema „Krankheitsbewältigung“ immer mehr Raum ein im Leben von Patienten. In der Rubrik „Top-Thema“ erklärt der Mediziner Prof. Dr. Dr. Gereon Heuft was man darunter versteht und gibt Tipps.

Wir wünschen euch wie immer viel Freude beim Lesen!

Berthold + Netascha

Inhalt

Top-Thema

Krankheitsbewältigung verstehen Seite 3

Termine

MFSH Regionaltreffen 2/2026 Seite 6

Online-Reihe Seite 7

MFSH aktiv

„Miteinander reden – voneinander lernen“ Seite 8

Mitgliederversammlung Seite 14

Studien

Der aktuelle Status der Gen-Therapie Seite 16

Umfrage „Muskelskelettetale Gesundheit bei Morbus Fabry“ Seite 18

Nachruf

Prof. Hermann Fabry Seite 18

Fabry-Zentrum

Neues vom Fabry-Zentrum Erlangen Seite 19

Eure Unterstützung ist willkommen!

Ihr findet unsere Aktivitäten richtig klasse? Dann unterstützt uns doch gerne! Wer daran interessiert ist, uns mal bei einem kleinen und vielleicht sogar größeren Projekt aktiv zu helfen, kann sich gerne bei uns melden.

Projekte kosten natürlich auch Geld. Daher könnt ihr uns auch finanziell mit einer Spende unterstützen. Am einfachsten geht das über PayPal. Einfach den QR-Code unten einscannen:



Oder über unsere normale Bankverbindung:

DE78 4305 1040 0000 0753 33

Natürlich könnt ihr auch den Spenden-Button auf unserer Internetseite anklicken.

Top-Thema

Krankheitsbewältigung verstehen

- Was ist das? Worauf kommt es an?

Univ.-Prof. em. Dr. Dr. med. Gereon Heuft war von 1999 – 2022 Direktor der Klinik für psychosomatische Medizin und Psychotherapie am Uniklinikum Münster. Die Position ist verbunden mit dem Lehrstuhl für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie. Zwischenzeitlich ist er emeritiert, jedoch weiterhin als Gastwissenschaftler tätig. Er ist Facharzt für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie, Facharzt für Neurologie und Psychiatrie und Psychoanalytiker. Die katholische Theologie ist sein mit einem Ehrenamt verbundenes „Hobby“. Auch hier hat er promoviert. Beim Patiententag in Münster Anfang Juli 2026 hielt er einen Vortrag über Krankheitsbewältigung und –Verarbeitung, den er in verschiedene Themenbereiche gliederte. Diese Punkte greifen wir hier im Interview erneut auf und lassen sie uns ausführlich erläutern.

Wie definieren Sie Krankheitsbewältigung?

Hier ist die Definition von Edgar Hein aus dem Jahr 1988 immer noch am treffendsten:

Krankheitsverarbeitung ist die Gesamtheit der Prozesse, um die jetzt im Moment bestehende und erwartbare Belastung, *also was ist gerade und was kommt da noch auf mich zu*, im Zusammenhang mit dieser Krankheit emotional, kognitiv und aktional aufzufangen, auszugleichen und zu meistern.

Emotional – wie gehe ich gefühlsmäßig damit um?

Kognitiv – welche Vorstellungen mache ich mir dazu und wie gehe ich mit Behandlungskonzepten um? Beispielsweise: Kann ich die Medikamente so einnehmen, wie es mir empfohlen wurde, oder bekomme ich das aus irgendwelchen Gründen nicht auf die Reihe?

Aktional – welche Dinge muss ich aktiv machen? Bei Fabry beispielsweise, mich nicht zu großer Hitze aussetzen.

Heute erweitern wir diese Definition zusätzlich um die **spirituelle** Komponente.

Mit anderen Worten: Was muss ich machen, um die Krankheit emotional, kognitiv, aktional und spirituell zu meistern?

Was verstehe ich unter einem spirituellen Angebot?

Zur palliativen oder hospizlichen Versorgung gehört heute auch immer das Angebot einer religiösen oder spirituellen Begleitung. Den Betroffenen müssen bei Bedarf Gespräche mit einer Person ihres eigenen Glaubens – beispielsweise aus dem christlichen, muslimischen oder jüdischen Umfeld – führen können. Beispielsweise um über Schuldgefühle, andere belastende Situationen und ihre Hoffnungen zu sprechen.

Es ist ein gleichberechtigtes Recht des Menschen, sich zur guten Pflege, Behandlung und emotionalen Unterstützung auch ein spirituelles Angebot zu wünschen.

Was sind wichtige Voraussetzungen für eine gute Krankheitsbewältigung?

Zunächst: gute Informationen über die Krankheit zu haben. Bei M. Fabry hilft beispielsweise, dass, wenn ich

nach intensivem Sport Schmerzen bekomme, man diese auf den Fabry zurückführen kann und nicht denken muss, dass man „spinne“ oder sich den Schmerz nur „einbilde“. Also das Wissen darüber, dass die Schmerzen jetzt auf ZU VIEL Sport zurückzuführen sind und nicht mit etwas anderem im Zusammenhang stehen.

Der **aktionale Teil** spielt dabei eine große Rolle. Eine gute Information hilft mir, mich krankheitsadäquat zu verhalten. Mich beispielsweise zu schützen vor Überforderung oder zu großer Hitze. Dass ich generell meine Symptome, also die Ursache für meine Beschwerden, einordnen kann. Natürlich sollte abgeklärt sein, ob es andere Ursachen für die Beschwerden geben könnte. Durch dieses Wissen ist man die Beschwerden nicht los, es eröffnet sich jedoch eine Perspektive. Heißt es beispielsweise, die Beschwerden kommen von ihren Gallensteinen, sind diese nicht weg, aber ich kann mich beraten lassen, was nun zu tun ist: mich bspw. operieren lassen.

Spielen Selbsthilfegruppen eine wichtige Rolle?

Auf jeden Fall! Neben guter regelmäßiger Information kann ich mich austauschen und erhalte Informationen von Menschen, denen es ähnlich geht. Ich empfinde hier auch Solidarität. Sie spielt eine große Rolle bei der **emotionalen Krankheitsverarbeitung**. Durch die anderen fühlt man sich ermutigt, unterstützt und verstanden. Somit hilft die Selbsthilfegruppe sowohl auf der aktionalen als auch auf der emotionalen Seite.

Was müssen Betroffene verstehen?

Wir können unsere körperliche, also somatische Seite und die psychische Seite nicht voneinander trennen. Sie sind untrennbar miteinander verbunden. Es gibt kein einziges Gefühl „pur“! Wenn ich mich freue oder ärgere, immer reagiert der Körper mit. Alle Gefühle finden immer auch einen körperlichen Niederschlag, selbst wenn wir das gar nicht merken. Es werden Hormone ausgeschüttet oder der Blutdruck kann steigen, das ist alles „normal“ und gehört dazu. Und jede körperliche Symptomatik muss ich zugleich auch psychisch verarbeiten.

Wann oder wie treten psychische Belastungen auf?

Wenn ich nun jedoch übermäßig grübele oder Befürchtun-

gen habe, kann mich die Krankheitsverarbeitung, die ständig geleistet werden muss, so stark belasten, dass mich das herunterzieht. Wenn man beispielsweise morgens schon wach wird und denkt: „Oh je, ich habe diese Krankheit, wie wird das werden, wie lange schaffe ich meine Arbeit noch, wie verschlechtert sich mein Leben, wenn ich weniger verdiene?“ usw. Oder wenn man sehr hohe Leistungsansprüche an sich selbst hat, bei denen man vernünftigerweise jetzt Abstriche machen muss. Hier gibt es Menschen, die sich „wertlos“ fühlen, wenn sie sich mit anderen vergleichen, die diese Einschränkung nicht haben. Das nennt man dann eine Anpassungsstörung im Sinne der Krankheitsverarbeitung. Hier kann eine Fokalthherapie helfen.

Was ist eine Fokalthherapie?

Hier hilft man jetzt ganz gezielt, also fokussiert (Fokus = Brennpunkt), die Krankheit zu verarbeiten. Etwa weniger abwertend und zuversichtlicher mit sich selber umzugehen. Man stärkt hier Kompetenz und Resilienz im Umgang mit den Herausforderungen des Fabry. Oft reichen dazu schon wenige Termine. Diese Fokalthherapie wird nicht als eine langfristige Psychotherapie geplant.

Sie sprachen auch von einem repetitiv dysfunktionalen Konfliktgeschehen. Was ist das?

Es ist eine Bezeichnung, über die man erstmal stolpert. Wenn wir noch einmal das Thema Selbstwertminderung betrachten, geht es oft darum, dass sich jemand weniger wert fühlt, weil er bestimmte Dinge nicht mehr so leisten

kann wie andere. Kommt jedoch hinzu, dass diese Person schon in der Kindheit immer wieder abwertende Botschaften gehört hat – wie etwa: „Du bist nichts, du kannst nichts, schau dir mal deinen großen Bruder an!“ – also früh Herabsetzung erfahren hat, kann es sein, dass sie grundsätzlich ein geschwächtes Selbstwertgefühl entwickelt hat. Unabhängig von der Krankheitsverarbeitung zeigt sich das dann zum Beispiel durch Prüfungsangst, aus der Sorge heraus, nicht gut genug zu sein, oder in der Befürchtung, bei Bewerbungsgesprächen ohnehin keinen guten Eindruck zu machen. Das Thema Selbstwert begleitet solche Menschen also durch ihr ganzes Leben und tritt nicht nur im Zusammenhang mit der Krankheit auf. Man spricht hier von einem repetitiven Muster – etwas, das immer wiederkehrt und dysfunktional ist, weil die Betroffenen hinter ihren Möglichkeiten zurückbleiben.

Gleichzeitig müssen wir alle unseren Selbstwert ständig regulieren – idealerweise auf eine funktionale Weise. Bei manchen Menschen geschieht diese Regulierung jedoch auch nicht durch unterstützende Botschaften wie „Das wirst du schon schaffen!“ Wenn sich diese Muster im Leben immer wieder zeigen und dann noch der M. Fabry die Selbstwertregulation infrage stellt, ergänzen sich die Anpassungsstörung mit dem vorbestehenden repetitiv dysfunktionalen Konfliktgeschehen.

Hier hilft jetzt vermutlich keine Fokalthherapie, oder?

Nein. Eine Fokalthherapie wäre hier nicht ausreichend. Diese lebenslangen Konfliktthemen bestehen unabhängig von der Erkrankung und müssten ohnehin bearbeitet wer-



den, damit die Person nicht dauerhaft mit Versagensängsten in Prüfungs-, Arbeits- oder anderen Lebenssituationen lebt. Wenn zusätzlich eine chronische Krankheit wie M. Fabry hinzukommt, verstärkt das die Belastung noch einmal. In solchen Fällen bietet eine längerfristige psychosomatisch-psychotherapeutische Behandlung einen sinnvolleren Rahmen, weil es sich um ein tief verankertes Muster handelt, das bis in die Kindheit zurückreicht.

Es gibt aber auch psychosomatische Beschwerden. Wie stelle ich mir diese vor?

Psychosomatische Beschwerden entstehen, wenn starke Gefühle oder Belastungen körperliche Symptome auslösen. Bei Prüfungsängsten können sich zum Beispiel Bauchschmerzen entwickeln, manchmal auch Durchfall. Manche Menschen suchen dann sehr häufig ärztliche Hilfe, weil sie befürchten, dass etwas Ernstes im Körper passiert – obwohl die Beschwerden in solchen Situationen vor allem angstgetrieben sind. Psychosomatische Symptome können sich zudem verändern oder immer wieder neu auftreten, je nachdem, wie stark die innere Anspannung ist.

Spricht man hier auch über eine Somatisierungsstörung oder Somatische Belastungsstörung?

Ja, im Grunde genommen ist es eine psychische Erkrankung, bei der Menschen unter körperlichen Beschwerden leiden, die sie als sehr belastend erleben. Entscheidend ist dabei nicht, dass die Beschwerden „eingebildet“ sind – sie sind real und können das Leben stark beeinträchtigen. Heute weiß man, dass eine Somatisierungsstörung auch zusätzlich zu einer körperlichen Erkrankung bestehen kann. Ein Mensch mit Morbus Fabry kann also gleichzeitig eine somatische Belastungsstörung entwickeln.

Können Sie uns ein konkretes Beispiel zeigen?

Nehmen wir zum Beispiel eine 52-jährige Patientin mit gesicherter Morbus-Fabry-Diagnose. Um mit ihrer Erkrankung gut leben zu können, müsste sie lernen, besser auf sich selbst zu achten. Doch stattdessen stellt sie die Bedürfnisse anderer stets über ihre eigenen. Sie kümmert sich übermäßig um ihren Mann, ihre Kinder und ihre Eltern und pflegt zusätzlich ihre Schwiegermutter. Obwohl sie unter Fabry-bedingter Erschöpfung leidet, gönnt sie sich keine Pausen – auch aus Schuldgefühlen heraus, die Erkrankung möglicherweise vererbt zu haben.

Irgendwann gerät die Psyche an ihre Grenzen. Wenn sie das notwendige „Nein“ nicht aussprechen kann, übernimmt manchmal der Körper diese Aufgabe. Er entwickelt beispielsweise starke Rückenschmerzen – nicht als Folge einer organischen Schädigung, sondern als Ausdruck der anhaltenden Überlastung. Die Psyche findet auf diese Weise eine kreative, wenn auch ungünstige Lösung: Man bezahlt für die Entlastung den Preis mit den Symptomen.

Da auch Menschen mit Fabry psychosomatische Beschwerden entwickeln können, ist es wichtig, nicht vorschnell alles der Grunderkrankung zuzuschreiben oder psychische Einflüsse grundsätzlich abzuwehren. Sind or-



Prof. Dr. Dr. Gereon Heuft

ganische Ursachen ausgeschlossen, kann die Frage hilfreich sein: Was möchte mir dieses Symptom sagen? Im beschriebenen Fall könnte die Antwort lauten: Ich habe mir dauerhaft zu viel „auf den Buckel“ geladen.

Was sollte die Patientin ändern?

Der nächste Schritt müsste darin bestehen, die eigene Belastung zu reduzieren – am besten durch ein bewusstes Setzen von Grenzen, Aufgaben zu verteilen oder auch einen Pflegedienst in Anspruch zu nehmen. Schafft sie das nicht ohne Hilfe, kann also nicht über ihren antrainierten Schatten springen, wäre die Unterstützung durch eine psychosomatische oder psychotherapeutische Behandlung sinnvoll. Selbstfürsorge statt Selbstaufgabe ist die vorrangige Botschaft. Die Betroffene lernt zu verstehen, dass sie sich und anderen am besten damit dient, dass sie auch mal „nein“ sagen lernt, bevor sie ganz „zusammenbricht“.

Neben dem besprochenen Selbstwertkonflikt gibt es noch weitere wichtige Konfliktmuster wie das Konfliktthema „Versorgung vs. Autarkie“. Was meinen Sie damit?

Diese Konfliktmuster haben wir gerade schon in dem Beispiel angesprochen. Genauso, wie wir alle ständig unseren Selbstwert regulieren müssen, müssen wir auch die Waage halten zwischen einem (allzu großen) Altruismus (= ich kümmere mich immer nur um andere) und einer Sehnsucht, übermäßig von anderen versorgt zu werden (= ich selber kann mir nichts Gutes tun). Eine gelungene Krankheitsverarbeitung schafft es, auch bei diesem Thema ausgewogen zu leben.

Kann auch Depression eine entscheidende Rolle spielen?

Ja, und auch nicht so selten. Ganz unabhängig von der Grunderkrankung kann es auch zu einer depressiven Erkrankung kommen. Weltweit betrachtet leiden stets (= Punktprävalenz) ca. 6% der Menschen unter einer de-

pressiven Störung - mit oder auch ohne M. Fabry. Wenn es Hinweise auf eine depressive Störung gibt, kann ein diagnostisches Gespräch helfen, abzuklären, ob es sich „nur“ um eine Anpassungsstörung handelt oder ob eine Komorbidität, d.h. eine zweite Erkrankung wie eine Angststörung oder Depression, vorliegt, die vielleicht gar nichts mit dem M. Fabry zu tun hat. Dieses Wissen hilft, die passenden therapeutischen Ansätze zu erkennen.



Was möchten Sie Fabry-Betroffenen noch mitgeben?

Glücklicherweise haben die meisten Fabry-Betroffenen viele Ressourcen, um sich selber gut wahrnehmen zu können, sodass sie die Krankheitsverarbeitung erfolgreich bewältigen können. Wer allerdings durch die Krankheitsverarbeitung als solche oder durch lebenslange Konfliktthemen oder durch eine Komorbidität quasi eine zusätzliche Bewältigungsaufgabe hat, der sollte sich nicht scheuen, zumindest einmal eine Diagnostik aufzusuchen. Man bleibt dabei stets Frau oder Herr des Verfahrens und wird ja zu nichts gezwungen.

In solchen Situationen kann eine Beratung durch einen psychosomatisch oder psychotherapeutisch qualifizierten Arzt sehr hilfreich sein. Hier haben meines Erachtens Ärz-

te ein besseres Verständnis für die psychosomatische Seite als Psychologen, wie das Zusammenspiel von Körper und Psyche bei M. Fabry im Hinblick auf einen Behandlungsvorschlag einzuschätzen ist.

So entsteht wieder Handlungsspielraum: Ziel ist es, zusätzliche Belastungen zu erkennen und Schritt für Schritt abzubauen. Niemand sollte sich damit abfinden und denken: „Damit muss ich nun die nächsten 30 Jahre leben.“ Bleiben wir bei der Frau mit den Rückenschmerzen: Gelingt es ihr, die Ursachen ihrer Überlastung zu erkennen und zu verändern, besteht die Chance, dass sich die körperlich empfundenen Schmerzen bessern – bevor sie zu einer chronischen Schmerzpatientin wird.

Hast du einen Wunsch zu einem Top-Thema? Melde dich bei Natascha!

n.sippel@fabry-shg.de oder telefonisch unter 0176 - 6097 3408 .

Termine



Regionaltreffen Frankfurt

Wir treffen uns nun am **Sa. 26. September 2026 zwischen 15 Uhr und 18 Uhr**. Treffpunkt ist der **StadtRaum Preungesheim** in der Homburger Landstraße 148 in 60435 Frankfurt am Main - Preungesheim. Da es am StadtRaum und in den Seitenstraßen nur sehr wenige Parkmöglichkeiten gibt, empfehlen wir die Anfahrt mit den öffentlichen Verkehrsmitteln:

- mit dem Bus 39 Richtung „Frankfurt (Main) Berkersheim Mitte“ bis zur Haltestelle „Kreuzstraße“ fahren. Das ist die Haltestelle direkt vor dem StadtRaum.
- mit der U5 Richtung Preungesheim bis Haltestelle „Ronneburgstraße“. Dann zu Fuß über die Ronneburgstraße nach links in die Homburger Landstraße gehen.

Die Regionaltreffen bieten geschützten Austausch für Betroffene und Angehörige. Wegen Raumplanung und Anreise braucht es Anmeldungen; Treffen finden erst ab drei Teilnehmenden statt! Spontane Teilnahme bleibt möglich.

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

Online-Vortragsreihe | Interdisziplinäres Fabryzentrum Münster



Mittwoch 9. September 2026 (17:30 – 18:45 Uhr)

„Morbus Fabry und die Niere“

Prof. Dr. med. Christine Kurschat, Innere Medizin 11 für Nephrologie, Rheumatologie, Diabetologie und Allgemeine Innere Medizin, Uniklinik Köln

„Morbus Fabry – was muss ich abklären?“

Dr. med. Markus Cybulla, ÜBAG Nephrologicum Dreiländereck GbR, Müllheim



Dienstag 6. Oktober 2026 (17:30 – 18:45 Uhr)

„Morbus Fabry und das Herz – was ist zu tun?“

Priv.-Doz. Dr. med. Peter Nordbeck, Medizinische Klinik I, Kardiologie, Uniklinikum Würzburg

„Kommunikation in der Familie“

Dr. med. Christina Lampe, Pädiatrische Neurologie, Muskelerkrankungen & Sozialpädiatrie, Universitätsklinikum Gießen und Marburg



Mittwoch 4. November 2026 (17:30 – 18:45 Uhr)

„Morbus Fabry – wann, welche Therapie?“

Dr. med. Sima Canaan-Kühl, Medizinische Klinik mit Schwerpunkt Nephrologie und Internistische Intensivmedizin, Charité – Universitätsmedizin Berlin

„Morbus Fabry – gesunder Lebensstil und Sport?“

Univ.-Prof. Dr. Dr. med. Stefan-Martin Brand, Institut für Sportmedizin, Universitätsklinikum Münster



Mittwoch 2. Dezember 2026 (17:30 – 18:45 Uhr)

„Morbus Fabry und (zukünftige) Therapiekonzepte“

Dr. med. Fabian Braun, 3. Medizinische Klinik und Poliklinik – Nephrologie, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

„Morbus Fabry – Vorgehen bei Kindern“

Dr. med. Ali Tunç Tuncel, Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Heidelberg

Alle Vorträge werden von verschiedenen Expertinnen und Experten gehalten, anschließend ist Zeit für Fragen vorgesehen. Wer die Themen vorab prüft und Fragen notiert, kann die Gelegenheit optimal nutzen.

Organisiert und moderiert von Frau Prof. Dr. Dr. Eva Brand, Universitätsklinikum Münster

Anmeldung auch unter:

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

„Miteinander reden – voneinander lernen“

- Rückblick Patientenkongress vom 19. bis 21. Juli 2026 in Bad Salzschlirf

An einem fantastischen Wochenende fand unsere diesjährige Jahrestagung unter dem Motto „**Miteinander reden – voneinander lernen**“ statt.

Erstmals trafen wir uns im Hotel Badehof in Bad Salzschlirf. Der beeindruckende Jugendstilbau aus dem Jahr 1906, direkt am Kurpark gelegen, bot den idealen Rahmen für unser Treffen.

Unser Team war bereits einen Tag früher angereist, um die letzten Vorbereitungen zu treffen. Berthold konnte krankheitsbedingt nicht kommen und bei Daniela stand eine Hochzeit im engen Familienkreis an. Am Freitagnachmittag trafen nach und nach unsere Gäste ein. Es ist jedes Mal schön, vertraute Gesichter wiederzusehen und gleichzeitig neue Teilnehmerinnen und Teilnehmer kennenzulernen. Nach dem etwas aufwendigen, aber gut organisierten Check-in blieb genügend Zeit, um anzukommen, erste Gespräche zu führen und das Hotel zu erkunden.

Um 18:30 Uhr begann unsere Jahrestagung mit einem gemeinsamen Abendessen. Schon hier wurde deutlich, was unser Motto ausmacht: Überall wurde erzählt, gelacht und sich ausgetauscht. Da uns sommerliche Temperaturen begleiteten, verbrachten viele den Abend anschließend auf der großen Terrasse. Bei angenehmen Temperaturen und kühlen Getränken entstanden zahlreiche Gespräche und neue Kontakte – der perfekte Auftakt für ein gemeinsames Wochenende.

Am Samstag starteten wir um 9 Uhr mit der Begrüßung und einer Vorstellungsrunde. Diese hat sich über die Jahre bewährt, denn sie erleichtert das Kennenlernen und schafft eine gute Grundlage für die vielen Gespräche während der Tagung.

Insgesamt durften wir **111 Personen** begrüßen: **92 Teilnehmerinnen und Teilnehmer, 10 Referentinnen, Referenten und Betreuer** sowie **9 Vertreter der Pharmafirmen**, die unsere Medikamente herstellen, und der **Heimtherapie-Organisationen**. Ursprünglich hatten sich sogar **123 Personen** angemeldet. Leider mussten einige Gäste ihre Teilnahme sehr kurzfristig absagen. Auch unser Fachprogramm blieb von kurzfristigen Änderungen nicht verschont.

Otto Richter gab einen Überblick über die aktuellen Therapiemöglichkeiten. Im Mittelpunkt standen dabei die Neuzulassung der vierwöchigen Gabe von Elfabrio sowie

die aktuellen Entwicklungen im Bereich der Gentherapie. Den fachlichen Auftakt übernahm **Prof. Dr. Nurcan Üçeyler** von der Universitätsklinik Würzburg mit ihrem Vortrag über die neurologische Perspektive des M. Fabry und beantwortete hierbei viele Fragen aus dem Publikum. Im Anschluss zeigte **Michael Printz** neue Ansätze der alternativen Schmerztherapie auf und gab den Teilnehmenden wertvolle Anregungen für den Alltag.

Nach dem gemeinsamen Mittagessen standen verschiedene Workshops und Gesprächskreise auf dem Programm. So konnte man sich beim Bewegungsworkshop aktiv betätigen und die Gesprächskreise für Angehörige oder Eltern betroffener Kinder nutzen. Der Erfahrungsaustausch und die gegenseitige Unterstützung sind ein wesentlicher Bestandteil unserer Jahrestagungen und machen sie so wertvoll.

Auch wenn die Podiumsdiskussion von vier auf nur zwei Teilnehmer geschrumpft war, entwickelte sich eine lebendige Fragerunde. **Dr. Christina Lampe** und **Michael Printz** stellten sich Nataschas Fragen und auch zahlreichen Fragen aus dem Publikum. Sie nahmen sich viel Zeit für die Anliegen der Betroffenen und Angehörigen.

Zum Abschluss des offiziellen Programms berührte **Birgit Tönnis** mit ihrer persönlichen Geschichte. Mit Querflöte und rhythmischen Klängen zeigte sie uns, was gehen kann, und gab uns viele inspirierende Gedanken mit auf den Weg.

Parallel zum Erwachsenenprogramm wurde ein abwechslungsreiches Kinder- und Jugendprogramm angeboten. Es gab den Wasserspielplatz, die Jugendsprechstunde, den Musikworkshop, die Jump-Fabrik, den Escape Room und den Hessentag in Fulda. Auch für unsere jüngsten Teilnehmerinnen und Teilnehmer kam der Spaß nicht zu kurz.

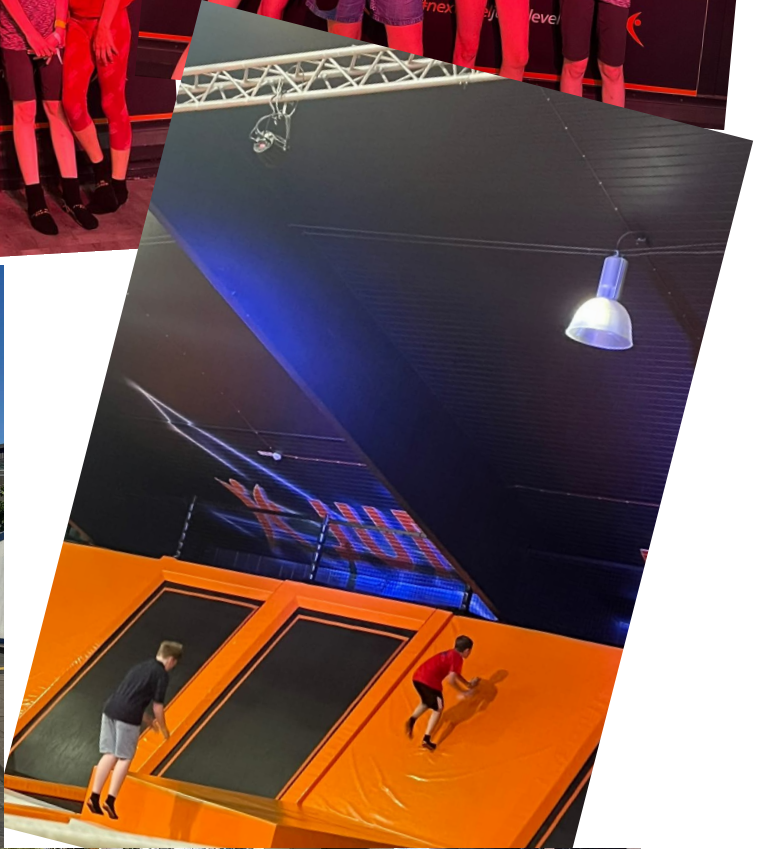
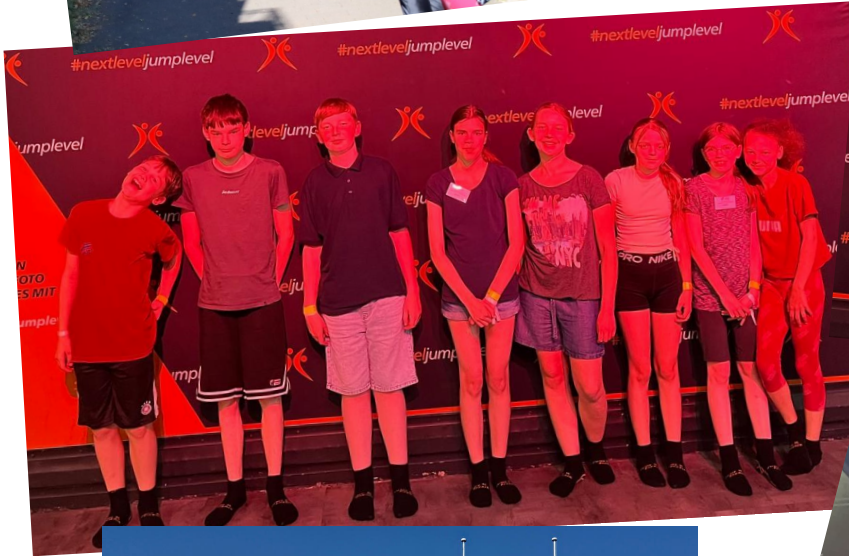
Wir sind glücklich und dankbar, dass wir unseren drei verschiedenen Altersgruppen wieder ein tolles Programm mit einem engagierten Betreuungsteam bieten konnten!

Impressionen vom Treffen









Einfach ein wunderschöner Tag!

- Bericht vom Kinderprogramm der 9- bis 14-Jährigen

Nach dem Frühstück starteten wir am Samstag mit unserer Kindersprechstunde. Dort konnten wir offen darüber sprechen, welche Symptome jeder von uns hat, wie wir damit umgehen und was dem Einzelnen im Alltag hilft. Es war spannend zu hören, wie unterschiedlich Morbus Fabry sein kann und wie viel man voneinander lernen kann.

Anschließend blieb noch etwas Zeit zum Entspannen, bevor es mit einer Musikstunde weiterging. Die ruhige Atmosphäre tat richtig gut und war eine schöne Gelegenheit, einmal durchzuatmen.

Am Nachmittag brachte uns der Bus zum Sprungpark – für viele das Highlight des Tages. Dort erwarteten uns nicht nur leckeres Essen und Getränke, sondern auch

jede Menge Action. Ob Trampoline, Kletterwände, Hindernisparcours oder Basketball – es gab so viel auszuprobieren, dass garantiert keine Langeweile aufkam. Gemeinsam hatten wir unglaublich viel Spaß und verbrachten einen unvergesslichen Nachmittag.

Am Abend ging es mit dem Bus zurück ins Hotel. Besonders schön war für mich, dass ich an diesem Tag eine neue Freundin kennengelernt habe. Solche Begegnungen machen unsere Jugendtreffen jedes Jahr zu etwas ganz Besonderem. Es war einfach ein wunderschöner Tag!

Selina

Gemeinsam mehr als Morbus Fabry

- Bericht vom Jugendprogramm der 15- bis 21-Jährigen

Beim diesjährigen Patiententreffen hatten wir Jugendlichen und jungen Erwachsenen im Alter von 15 bis 21 Jahren wieder die Möglichkeit, uns kennenzulernen und uns auszutauschen. Für viele von uns ist es etwas ganz Besonderes, andere junge Menschen zu treffen, die ebenfalls mit Morbus Fabry leben und ähnliche Erfahrungen machen.

Doch Fabry ist längst nicht das Einzige, was uns verbindet. Uns verbinden gemeinsame Interessen, Hobbys, Leidenschaften und Zukunftspläne – eben all das, was junge Menschen in unserem Alter beschäftigt. Genau deshalb ist auch unser Programm so vielseitig gestaltet.

Den Auftakt bildet traditionell unsere Jugendsprechstunde. Dabei konnten wir mit Frau Dr. Lampe in einer offenen und entspannten Atmosphäre Fragen stellen, Erfahrungen teilen und über Ängste oder Unsicherheiten sprechen. Gleichzeitig stärken wir uns gegenseitig, machen einander Mut und stellen immer wieder fest, dass trotz der Erkrankung ein ganz normales Leben mit all seinen Herausforderungen und schönen Momenten möglich ist.

Natürlich kam auch der gemeinsame Spaß nicht zu kurz. Wir verbrachten in den Pausen auch Zeit im Schwimmbad und Spa und konnten uns dabei ganz ungezwungen austauschen. Ein besonderes Highlight war dieses Jahr der Escape Room, der uns als Team gefordert hat. Gemein-

sam mussten wir knifflige Rätsel lösen und sind dabei nicht nur an die eine oder andere Grenze gestoßen, sondern auch als Gruppe noch enger zusammengewachsen. Wir waren sogar ziemlich gut und haben noch einen kleinen Preis gewonnen. Zum Abschluss schlenderten wir noch über den Hessentag, der in Fulda viel zu bieten hatte. Da es aber ziemlich warm war, machten wir uns bald wieder auf den Rückweg.

Neben den Gesprächen über Fabry ging es genauso um Schule, Ausbildung, Freizeit und Zukunftspläne – Themen, die uns alle bewegen. So entstand schnell eine offene, herzliche und vertraute Atmosphäre. Viele von uns kennen sich bereits seit einigen Jahren, andere waren zum ersten Mal dabei. Trotzdem wird jede und jeder Neue sofort herzlich aufgenommen und fühlt sich schnell als Teil der Gemeinschaft.

Für mich zeigt dieses Treffen jedes Jahr aufs Neue, wie wertvoll der Austausch mit Gleichaltrigen ist. Wir konnten neue Kontakte knüpfen, Erfahrungen teilen und vor allem mit dem Gefühl nach Hause fahren, nicht allein zu sein. Umso größer ist die Vorfreude auf das nächste Wiedersehen.

Loreley

Neue Vorstandsmitglieder in Bad Salzschlirf gewählt

- Mitgliederversammlung mit richtungsweisenden Entscheidungen

Nach dem offiziellen Ende des Patientenkongresses, fand unsere ordentliche Mitgliederversammlung statt. Nach dem Rückblick auf das vergangene Vereinsjahr, dem Kas- senbericht sowie der Entlastung des Vorstands standen turnusgemäß die Vorstandswahlen auf der Tagesordnung.

Kurz vor der Jahrestagung hatte sich die Ausgangslage jedoch grundlegend verändert: Unsere Kassenwartin Daniela sowie unser stellvertretender Vorsitzender Otto hatten den Vorstand nur zwei Wochen zuvor darüber informiert, dass sie sich aus persönlichen Gründen nicht erneut zur Wahl stellen würden. Gleichzeitig erholte sich unser 1. Vorsitzender krankheitsbedingt noch von einem Krankenhausaufenthalt, sodass nur wenig Zeit blieb, Nachfolgerinnen und Nachfolger zu finden.

Die Vorstandswahlen verliefen daher anders als ursprünglich geplant. Verschiedene Vorschläge führten zu einer offenen Diskussion unter den Mitgliedern und zeigten, wie schwierig es sein kann, ehrenamtliche Verantwortung zu besetzen. Am Ende konnten erfreulicherweise alle Vorstandsämter besetzt werden.

Veränderungen bringen nicht nur Herausforderungen mit sich, sondern bieten auch die Chance, Bewährtes weiterzuentwickeln. An dieser Stelle möchten wir uns ganz herzlich bei Daniela und Otto für ihr Engagement bedanken!

Daniela hat in den vergangenen vier Jahren nicht nur unsere Vereinskasse mit großer Sorgfalt geführt, sondern auch die Mitgliederverwaltung aktualisiert und ganz neu strukturiert. Damit hat sie wichtige Grundlagen für die Zukunft unseres Vereins geschaffen. Darüber hinaus hat sie die Organisation unserer Jahrestagungen maßgeblich mitgestaltet und sich dabei stets mit großem Einsatz und viel Herzblut eingebracht.

Auch Otto hat sich in den zwei Jahren mit großem Engagement für unseren Verein eingesetzt, viele Ideen eingebracht und Verantwortung übernommen. Sein Einsatz hat die Entwicklung unserer Selbsthilfegruppe in dieser Zeit mitgeprägt.

Mit Blick nach vorn möchten wir als neu gewählter Vorstand die Zukunft unserer Selbsthilfegruppe gemeinsam gestalten. Gleichzeitig werden wir prüfen, wie unsere Satzung weiterentwickelt werden kann, um künftige Vorstandswechsel besser und kontinuierlicher zu gestalten. Ziel ist es, versetzte Wahlperioden zu schaffen, um den Übergang in verantwortungsvolle Ämter besser und schrittweise zu gestalten.

Wir freuen uns auf die Zusammenarbeit im neuen Team und darauf, unseren Verein gemeinsam mit unseren Mitgliedern erfolgreich in die Zukunft zu führen.

Das neue Führungsteam der Morbus Fabry Selbsthilfegruppe



Die beiden neuen Mitglieder des Vorstands und die „alten Hasen“, die wiedergewählt wurden, bilden zusammen mit unserer Geschäftsführerin das Führungsteam der MFSH (von links):

(Hinweis: Berthold Wilden, Vorsitzender, fehlte leider krankheitsbedingt.)

- Jens Szelong, stellvertretender Vorsitzender
- Daniel Kraus, Kassenwart
- Natascha Sippel-Schönborn, Geschäftsführerin
- Mareike, Beisitzerin
- Ronny Specht, Beisitzer
- Dieter Landgraf, Beisitzer

Unsere neu gewählten Teamplayer

- Stellvertretender Vorsitzender:

Mein Name ist Jens Szelong, ich bin 57 Jahre alt und lebe mit meiner Frau in Ascheberg im schönen Münsterland. Meine Tochter (27) und mein Sohn (23) sind ein wichtiger Teil meines Lebens.

Ich bin stellvertretender Schulleiter an der Klinikschule in Münster, an der Kinder und Jugendliche während einer medizinischen Behandlung schulisch begleitet werden.

Als ehemaliger Leistungssportler war Bewegung für mich stets selbstverständlich und ein wichtiger Ausgleich. Dass Sport bei Fabry eher untypisch sein kann, macht mir bewusst, wie besonders mein eigener Weg ist.

Bereits mit Mitte 30 hatte ich erste Probleme mit dem Herzen und auch andere Fabry-typische Beschwerden begleiteten mich seit Jahrzehnten. Erst vor dreieinhalb Jahren erhielt ich nahezu zeitgleich mit der Implantation meines Defibrillators die Diagnose. Sie hat vieles in meinem Leben verändert und mir geholfen, manche Erfahrungen aus der Vergangenheit neu einzuordnen.

Seitdem setze ich mich intensiv mit der Erkrankung auseinander und stehe im regelmäßigen Austausch mit anderen Betroffenen. Dabei habe ich gemerkt, wie gut es tut, Menschen zu begegnen, die ähnliche Erfahrungen machen und die eigenen Sorgen wirklich verstehen können. Gleichzeitig habe ich gelernt, mit Fabry zu leben, ohne der Erkrankung mehr Raum zu geben, als sie unbedingt braucht.

Ich möchte aktiv bleiben, mir weiterhin Ziele setzen und die Dinge tun, die mir Freude bereiten, denn genau das bedeutet für mich „aktiv mit Fabry“.

Mein eigener Weg hat mir gezeigt, wie wichtig Information, gegenseitige Unterstützung und eine starke Gemeinschaft für Menschen mit einer seltenen Erkrankung sind.

Deshalb habe ich mich entschieden, Teil des Vorstandsteams zu werden, meine Erfahrungen einzubringen und gemeinsam mit euch Morbus Fabry sichtbarer zu machen sowie Betroffene und ihre Familien zu unterstützen.

Euer Jens



- Kassenwart:

Ich bin Daniel Kraus und 52 Jahre alt. Meine Diagnose habe ich ca. 2021 bekommen. Und zwar als Zufallsbefund. Wegen Problemen am Herzen hatte ich einen Termin in der Rhythmologie an der Uniklinik in Mainz. Dabei kam der Verdacht Morbus Fabry auf, der sich dann bestätigt hat. Ein paar Jahre zuvor wurde bei mir noch mehrere Lungenemphyseme in beiden Lungen diagnostiziert.

Von Beruf war Krankenpfleger, den ich jetzt leider nicht mehr ausüben kann. Wegen meiner Fabry-Erkrankung und was diese bei mir so mitbringt, bin ich jetzt in der Vollerwerbsminderungsrente.

Ich habe 3 Kinder und davon habe ich eine Tochter, 22 Jahre alt, die auch Fabry hat.

In meiner Freizeit gehe gerne mit meinem Hund spazieren. Mit dabei ist meistens meine Kamera. Die Fotos, die dabei entstehen, zeige ich auch regelmäßig auf meiner Internetseite (<https://rarediseaseslensmagic1974.net>).

Ich wollte in den Vorstand, weil ich mich aktiv einbringen und mitgestalten möchte. Und ich auch etwas Zeit mit

bringe. Bei einigen Veranstaltungen wie Kongressen und Ärzte-Schulungen habe ich bereits mitgemacht und am Stand der MFSH den Vorstand unterstützt.

Euer Daniel



Der aktuelle Status der Gen-Therapie

- Kann eine einmalige Behandlung Morbus Fabry langfristig kontrollieren?

Morbus Fabry ist eine seltene Erbkrankheit, bei der zu wenig oder gar kein **α -Galaktosidase-A-Enzym (α -Gal A)** gebildet wird. Dieses Enzym baut normalerweise bestimmte Fettstoffe in den Zellen ab. Fehlt es, sammeln sich diese Stoffe – vor allem **Gb3** (auch GL3 genannt) und **Lyso-Gb3** – langsam im Körper an. Mit der Zeit können dadurch u.a. die Nieren, das Herz und das Nervensystem geschädigt werden.

Die heutige Standardbehandlung ist neben der oralen Chaperon-Therapie die **Enzyersatztherapie (ERT)**, bei der das fehlende Enzym regelmäßig - meist lebenslang - per Infusion verabreicht wird. Diese Behandlungen können das Fortschreiten der Erkrankung bremsen, sind aber keine Heilung.

Wie funktioniert die Gentherapie?

Die Grundidee ist einfach: Statt regelmäßig fertiges, humanes **α -Gal A** zu geben, erhält der Körper einen korrekten **Bauplan**, mit dem er das Enzym selbst herstellen kann. Dazu wird ein sogenannter **AAV-Vektor**

verwendet – ein stark verändertes und ungefährlich gemachtes Virus, das nur noch als Transportmittel für den Bauplan des Enzyms dient.

Nach einer Infusion geschieht vereinfacht Folgendes:

1. Der Vektor gelangt über das Blut zur Leber.
2. Leberzellen nehmen den Bauplan auf.
3. Die Leber beginnt, α -Gal A selbst herzustellen.
4. Das Enzym gelangt ins Blut.
Andere Organe – zum Beispiel Herz und Nieren – nehmen es auf.

Die Hoffnung ist, dass **eine einzige Behandlung über viele Jahre wirksam bleiben könnte**.

Der derzeit am weitesten entwickelte Ansatz ist **ST-920 (Isaralgagene civaparvovec)** der amerikanischen Firma

Sangamo Therapeutics. Die Therapie verwendet einen **AAV2/6-Vektor** als Transportmittel, eine optimierte Version des menschlichen **GLA-Gens** und Steuerungsinformationen, damit die **Leberzellen** das Enzym produzieren. Jeder Patient erhält bei dieser Therapie nur **eine einzige Infusion**. Die bisher wichtigste klinische Studie zu ST-920 heißt **STAAR**. Teilgenommen haben **33 Erwachsene mit Morbus Fabry** – sowohl Patienten mit vorheriger ERT als auch unbehandelte Patienten. Vier Gruppen erhielten unterschiedlich hohe Einzeldosen, um die geeignete Menge zu ermitteln.

Die wichtigsten Studienergebnisse:

1. Langfristige α -Gal-A-Enzymproduktion:

Nach der Behandlung stieg die Enzymaktivität deutlich an und blieb über Jahre erhöht. Die längste bisher dokumentierte Nachbeobachtung beträgt inzwischen etwa **viereinhalb Jahre**.

2. Speicherstoffe blieben niedrig:

Der Fabry-Biomarker **Lyso-Gb3** sank und blieb stabil. Alle **18 Patienten**, die vorher ERT erhalten hatten und diese absetzten

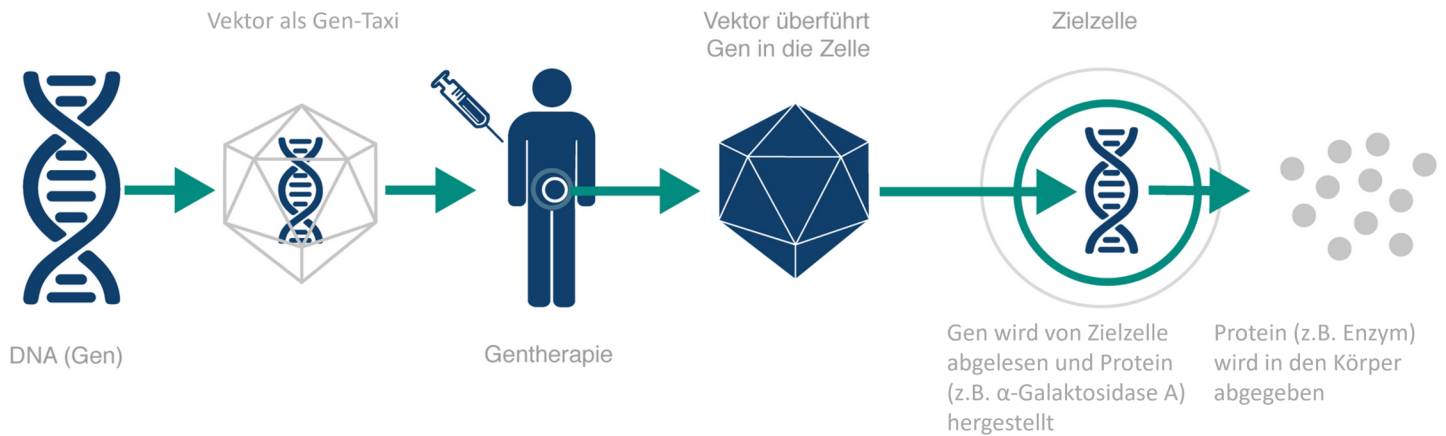
konnten, benötigten bisher keine erneute Enzymbehandlung.

3. Hinweise auf Organerhalt: Bei Patienten mit mindestens einem Jahr Nachbeobachtung zeigte sich im Durchschnitt eine günstige Entwicklung der Nierenfunktion. Zusätzlich berichtete die Studie über Verbesserungen der körperlichen Belastbarkeit, Schmerzen, Magen-Darm-Beschwerden und die allgemeine Lebensqualität. Daten vom WORLD-Kongress 2026 zeigen eine über 1-2 Jahre stabile Herzfunktion

Wie weit ist die Zulassung?

ST-920 ist derzeit **weder in den USA noch in Europa zugelassen**. In den USA läuft derzeit die schrittweise Einreichung der Zulassungsunterlagen (Rolling BLA) bei der FDA. Präklinische und klinische Unterlagen wurden be-





Quelle: L'Heriteau, Davidoff, Nathwani, Blood Rev 2025. 29(5):321-8

reits eingereicht; die vollständige Einreichung wird noch vorbereitet. Gleichzeitig befindet sich ST-920 im **beschleunigten Zulassungsverfahren** (Accelerated Approval).

In Europa begleitet die **EMA** die Entwicklung eng. Ein formales Zulassungsverfahren wurde bisher aber noch nicht gestartet.

Wie ist das Nutzen-Risiko-Verhältnis dieser Gentherapie?

Der größte mögliche Nutzen besteht darin, lebenslange Infusionen durch eine einmalige Behandlung zu ersetzen. Ermöglicht wird dies durch eine langfristige Enzymproduktion. Hinweise auf eine Stabilisierung der Organfunktion und eine mögliche Verbesserung der Lebensqualität, machen Hoffnung. Es bleiben aber noch wichtige Fragen offen:

- Wie lange hält die Wirkung wirklich an – 5, 10 oder 20 Jahre?
- Kann die Behandlung später wiederholt werden?
- Ist sie langfristig besser als die Standardtherapie?

Ein Problem ist: Nach der ersten Behandlung bildet das Immunsystem meist Antikörper gegen den AAV-Transporter. Deshalb lässt sich derselbe Vektor wahrscheinlich nicht einfach erneut geben.

Gibt es noch weitere Forschungsprojekte?

Neben dem Ansatz von Sangamo wird auch an anderen Projekten unter Einsatz der Gentherapie gearbeitet. Ein interessanter Ansatz ist GT-GLA-S03 der Firma Glafabra Therapeutics. Dabei werden nicht Leberzellen als

„Enzymfabrik“ verwendet, sondern Blutstammzellen aus dem Knochenmark (hämatopoetische Stammzellen, HSCs). Die Hoffnung ist, dass dadurch eine langfristige Enzymversorgung aus dem Knochenmark heraus entsteht. Bisher liegen allerdings nur sehr frühe Daten von 5 Patienten vor.

Fazit:

- Die Gentherapie gehört derzeit zu den spannendsten Entwicklungen bei Morbus Fabry.
- ST-920 ist keine nachgewiesene Heilung. Die bisherigen Daten sprechen aber dafür, dass eine einmalige Behandlung möglicherweise über Jahre ausreichend Enzym bereitstellen und dadurch Organfunktionen stabilisieren kann.
- Entscheidend wird sein, ob die langfristige Enzymproduktion tatsächlich über viele Jahre erhalten bleibt und die Organfunktion dauerhaft besser schützt als die heutigen Therapien.
- GT-GLA-S03 versucht mit Blutstammzellen eine dauerhafte Enzymproduktion zu erreichen.
- Als Ausblick arbeiten Forscher bereits an noch effizienteren Gentherapien und langfristig auch an **Gen-Editing-Verfahren (z. B. CRISPR)**, bei denen die eigentliche Mutation direkt korrigiert werden soll. Diese Ansätze befinden sich aber noch in einem deutlich früheren Entwicklungsstadium.

Berthold, Michael Edigkauer

Liebe Fabry-Community,

eure Erfahrungen sind wertvoll – denn ihr wisst am besten, wie sich Morbus Fabry im Alltag anfühlt. Wir möchten euch deshalb herzlich einladen, an einer kurzen Umfrage zur muskuloskelettalen Gesundheit bei Morbus Fabry teilzunehmen.

Muskeln, Knochen und Gelenke spielen eine wichtige Rolle für Beweglichkeit, Belastbarkeit und Lebensqualität. Viele Betroffene erleben in diesem Bereich Beschwerden, die den Alltag spürbar beeinflussen können. Mit unserer Umfrage möchten wir besser verstehen, welche Bedeutung diese Beschwerden für euch haben und wie sie sich auf das tägliche Leben auswirken.

Die ersten Fragen stammen aus einem international anerkannten Fragebogen zur allgemeinen Lebensqualität, um einen Eindruck zu bekommen, wie es euch körperlich, seelisch und im sozialen Leben geht. Anschließend sind noch einige Fragen zu muskuloskelettalen Beschwerden mit dabei, die wir aus euren Anregungen zusammengestellt haben und die den Einfluss dieser Beschwerden auf den Alltag betreffen.

Die Teilnahme an der Umfrage ist natürlich freiwillig und alle Antworten werden anonym ausgewertet.

Darüber hinaus ist in der Osteologie in Würzburg eine Studie zur muskuloskelettalen Gesundheit bei Morbus Fabry geplant. Interessierte Patientinnen

und Patienten können sich gerne schon jetzt per Email in der Osteologie in Würzburg melden:

osteologie@klh.de

Zur Umfrage gelangt ihr über den folgenden Link bzw. QR-Code:



<https://form.jotform.com/MFSH/muskuloskelettale-gesundheit-bei-mf>

Nachruf Prof. Hermann Fabry



Prof. Hermann Fabry ist am 16. Juli diesen Jahres im Alter von 101 Jahren verstorben. Er war der Neffe von Johannes Fabry, der 1898 Morbus Fabry zeitgleich mit dem Engländer William Anderson entdeckt hatte.

Prof. Fabry hat unsere Arbeit als Ehrenmitglied unserer Selbsthilfegruppe seit Jahren begleitet. Langjährige Mitglieder werden ihn sicherlich noch von der ein oder anderen Mitgliederversammlung und dem wissenschaftlichen Forum kennen. Diese Jahrestreffen, die bis 2020 hauptsächlich in Köln stattfanden, hat er regelmäßig besucht. Aufgrund des hohen Alters konnten wir ihn aber in den letzten Jahren nicht persönlich begrüßen. Er hatte aber stets schriftlich abgesagt und Grüße ausrichten lassen.

Unsere Gedanken sind bei seinen Angehörigen, denen wir viel Kraft wünschen!

Interdisziplinäre Betreuung unter einem Dach

- Fabry-Zentrum Erlangen hat sich zum Zentrum Erlangen-Nürnberg-Fürth entwickelt Interdisziplinäre Betreuung unter einem Dach

Seit unserem letzten Bericht im Jahr 2023 hat sich am Fabry-Zentrum am Universitätsklinikum Erlangen viel getan. Inzwischen ist das Zentrum vollständig etabliert und bietet Patientinnen und Patienten mit Morbus Fabry eine umfassende, interdisziplinäre Versorgung.

Unter der Leitung von Prof. Janina Müller-Deile (Nephrologie) und ihrem Stellvertreter Dr. Matthias Türk (Neurologie) arbeiten verschiedene Fachrichtungen eng zusammen. Ziel ist es, die unterschiedlichen Organbeteiligungen bei Morbus Fabry ganzheitlich zu erfassen und die Behandlung individuell auf die Patientinnen und Patienten abzustimmen.

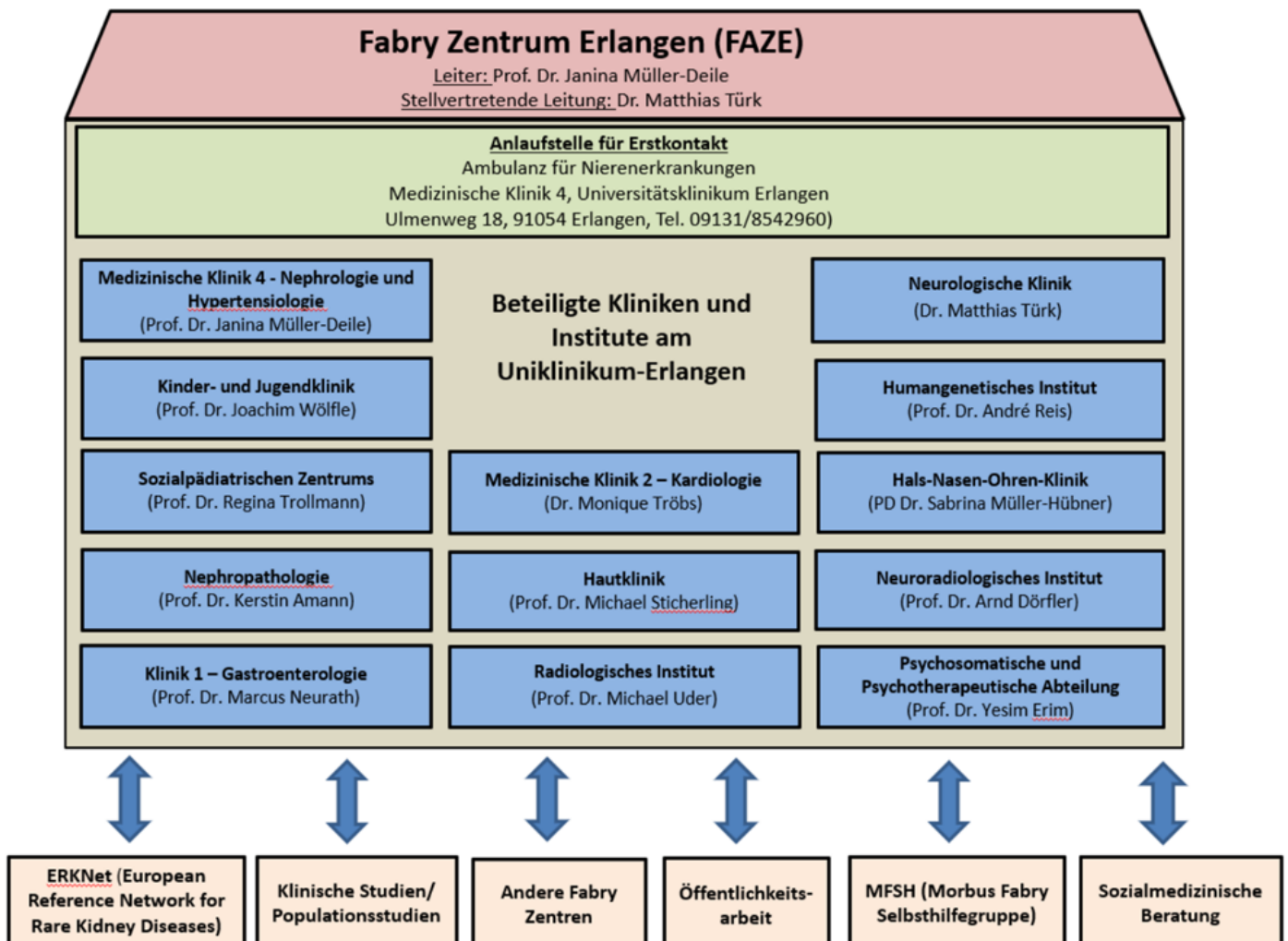
Das Zentrum übernimmt sowohl die Diagnosestellung als auch regelmäßige strukturierte Verlaufskontrollen. Die notwendigen Untersuchungen können dabei direkt vor Ort durchgeführt werden. Dazu gehören unter anderem umfassende Labor- und Urinuntersuchungen, kardiologische und nephrologische Funktionsdiagnostik, neurologische Untersuchungen sowie Echokardiographie und MRT. Die jährlichen Check-ups werden je nach individueller Organbeteiligung angepasst. Alle Fabry-Therapien werden angeboten.

Durch die enge Zusammenarbeit der beteiligten Fachrichtungen soll eine koordinierte und möglichst umfassende Versorgung gewährleistet werden.

Aktuell werden im Zentrum rund 15 Patientinnen und Patienten betreut. Das Team möchte das Angebot weiter ausbauen und auch Patientinnen und Patienten mit bereits bestehender Diagnose aus der Region in die Betreuung aufnehmen.

Wer das Zentrum und seine Arbeit näher kennenlernen möchte, hat dazu am **5. Dezember 2026** Gelegenheit. Das Zentrum plant an diesem Tag einen **Tag der offenen Tür**. Patientinnen und Patienten sowie Interessierte sind herzlich eingeladen.

www.zmf.uk-erlangen.de



Kennt ihr unsere Online - Patiententreffen?

Feierabend-Quasselrunde & D313Y und andere VUS

Unsere Online-Treffen haben verschiedene Schwerpunkte:

Feierabend-Quasselrunde

Mit dem Gedanken „Fabry im Hintergrund“ möchten wir uns statt im Lokal online treffen und uns einfach unterhalten. Dabei soll Fabry nicht ausschließlich im Vordergrund stehen. Wir wissen alle, dass wir Fabry haben, und wollen uns einfach so 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. Mit diesem Treffen wollen wir etwas Abwechslung schaffen!

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

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



D313Y und andere VUS

Hier treffen sich Betroffene oder auch Interessierte der Fabry-Varianten (Mutationen) D313Y und andere VUS, also Varianten unklarer Signifikanz, zum Austausch.

Wir bieten hier die Möglichkeit, sich über eigene Erfahrungen, Symptome, Hilfsmittel und alternative Therapieansätze auszutauschen.

Da diese Varianten sehr umstritten sind, ist es uns ein großes Anliegen, regelmäßig zu diesem Onlinetreffen einzuladen.

Die Termine werden am Ende eines jeden Treffens für das nächste Mal vereinbart. Wer sich hierzu einmal anmeldet, erhält jedoch immer den Link zum Treffen.

Sie finden immer von 19 bis 20 Uhr statt.

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

Den Link zum Meeting verschicken wir einen Tag vorher. Alle Onlinetreffen sind für Patienten und Angehörige.

Bist du schon Mitglied bei uns?

Als Mitglied erhältst du unsere Fabry-News immer per Post und kannst sie in Ruhe durchblättern. Außerdem hast du bei unserer Jahrestagung eine günstigere Teilnahmegebühr. Du bist Teil unserer Fabry-Community und stärkst unsere Gruppe!

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

