

Jahresbericht 01. Januar 2022 bis 31. Dezember 2022

Verein Fabrysuisse

Der Vorstand Fabrysuisse im Berichtsjahr, 7 Mitglieder

Geza Varga (Präsidium und Vorsitz)

Peter Reist (Finanzen)

Heidi Sommer (Sekretariat und Vizepräsidium)

Beate Krenn (Services und Aussenministerium)

Dr. med. Albina Nowak (Beisitz, med. Beratung, med. Vernetzung)

Dr. Claudia Hartmann (Beisitz, Fachlicher Beirat)

Martin Mannhart (Beisitz, Vernetzung lysosomale Speicherkrankheiten)

Revision:

Susanna Gerber, Erich Sommer

Tätigkeiten und Aktivitäten im Berichtsjahr

A) Fabrysuisse lebendig erhalten

Vorstandsarbeit mit Planungen, 4 ordentliche Sitzungen plus eine ausserordentliche Sitzung, Telefonate und Mails zur Vernetzung und für Absprachen im Vorstand, Kontakte mit Sponsoringfirmen, persönliche Kontakte und Kurzberatungen mit Mitgliedern, Planung von Veranstaltungen und revidierte Planungen wegen der Corona-Pandemie, Jahresplanung, Budget, Jahresbericht, Jahresabrechnung.

B) Zwei Veranstaltungen im Berichtsjahr, online und in Präsenz

Die geplanten Veranstaltungen wollten Fabry-Betroffenen und Interessierten sowohl Information als auch Gelegenheit zum Austausch bieten. Dies sollte dazu beitragen, den täglichen Umgang mit der Krankheit zu erleichtern. Nach den strikten Einschränkungen der Corona-Pandemie haben wir zur Normalität zurückfinden können, die zusätzlichen Online-Angebote des Vorjahres haben wir jedoch beibehalten und möchten dies weiterhin beibehalten. Um die Ausgaben des Vereins in Grenzen zu halten, haben wir professionelle Filmaufnahmen nicht mehr machen lassen.

17. Mai 2022, 17:00 – 20:30 Uhr, Pädagogische Hochschule Zürich

Themenabend, inklusive Live-Übertragung. Direkter Austausch mit den Referenten mit Fragen und Antworten auch während der Referate:

1. *"Übersicht über die Empfehlung und den Behandlungsmöglichkeiten von Morbus Fabry bei Kindern und Jugendlichen"*

Referat von Professorin Dr. Uma Ramaswami für Kinderheilkunde bei angeborenen Stoffwechselerkrankungen aus dem Royal Free Hospital in London

2. *"Kurzreferat über die mögliche Wirkung von Cannabinoiden bei Schmerzen bei Fabry Disease Patienten und die geplante Studie darüber"*

Kurzreferat von PD Dr. med. Albina Nowak, Oberärztin, Klinik für Endokrinologie, Seltene Erkrankungen, Universitätsspital Zürich

Der Vortrag von Professor Ramaswami wurde auf Englisch gehalten, Dr. Nowak hat freundlicherweise simultan übersetzt.

5. November 2022, 9:15 bis 16:00 Uhr, Jahrestagung und Vereinsversammlung Hotel Sorell Zürichberg, Zürich

Die Tagung konnte diesmal ohne Corona-Massnahmen stattfinden, entsprechend haben sich mehr Teilnehmer eingefunden und der Saal ist ziemlich gefüllt gewesen.

Die Referate konnte zwar online mitverfolgt werden, auf die Filmaufnahmen haben wir verzichtet.

1. *"Sozialversicherungsrechtliche Fragestellungen zu Morbus Fabry"*

2. *"Mit Morbus Fabry leben und Vorstellung der Selbsthilfegruppe Morbus Fabry, Österreich"*
Vortrag von Willibald Koglbauer, Morbus Fabry Betroffener und die Selbsthilfegruppe Morbus Fabry Österreich

3. *"Wirkung von Cannabinoiden bei Schmerzen bei Fabry Disease Patienten; Eine prospektive, randomisierte, doppelblinde, placebo-kontrollierte Crossover-, Multicenter-Studie"*
Ad-hoc-Kurzreferat von PD Dr. med. Albina Nowak über den Status der bereits laufenden Studie

4. *"Die Morbus Fabry Selbsthilfegruppe MFSH in Deutschland"*
Ad-hoc-Kurzreferat (aus Zeitgründen nach der Mittagspause) von Natascha Sippel-Schönborn, Geschäftsführerin MFSH, aus Deutschland

Es hat ein intensiver Austausch zwischen den Referenten, Vorstandsmitgliedern und dem Publikum stattgefunden. Wir haben neben Willy Koglbauer und Natascha Sippel auch Daniela Kirsch, Kassenwartin der MFSH, als Gast begrüßen dürfen. Wir konnten uns bereits am Vorabend mit den Vertretern aus Österreich und Deutschland austauschen können und Pläne über zukünftige Zusammenarbeit geschmiedet.

C) Services

- Website betreiben und unterhalten in D und F, und auch in geringem Umfang in Italienisch.
- Versand und Weiterleitung von Einladungen zu fabryspezifischen Referaten im USZ, internen Webinars von Sponsoring-Firmen und Anfragen zur Teilnahme an diversen Studien.
- Filmprojekte: derzeit keine geplant

D) Serviceline

Der Serviceline ist eine unabhängige Beratungs-Dienstleistung von FabrySuisse. Die ersten zwei Beratungsstunden sind kostenfrei. Serviceline unterstützt alle Fabry- Patientinnen und -Patienten, alle Mitglieder von FabrySuisse und deren Angehörige. Wir bieten: Psychologische Beratung / Beratung für sozialrechtliche Fragestellungen / Beratungen für Kinder und Jugendliche, Lehrpersonen, Eltern und Erziehende / Medizinische Beratung bei unserer FabrySuisse-Spezialärztin bei Fragen, welche nicht über die Krankenkasse abrechenbar sind.

Im Laufe des Berichtsjahres wurden Anfragen am Telefon oder per Mailkorrespondenz von unseren Fachleuten beantwortet.

E) Vernetzung im In- und Ausland

Nach den corona-bedingen Einschränkungen haben wir uns zum Ziel gesetzt, mit Fabry-Vertretern vom Ausland, zumindest der mit denjenigen der deutschsprachigen Nachbarländer, regelmässig auszutauschen, um Ideen zu sammeln und allenfalls unsere Effizienz steigern zu können. Den Anfang haben wir gemacht, wir sind mit den Vertretern von Deutschland und Österreich bereits in Kontakt. Das Corona-Virus hat Vernetzungsveranstaltungen auch in diesem Jahr erschwert. Das Notwendigste wurde an Webinars und über schriftliche Berichte und Abstimmungen erledigt.

Alle Organisationen sind bemüht, dass der Betrieb "irgendwie" noch weiterläuft. Dadurch entstand sehr viel Schreiarbeit und online-Präsenz, im Speziellen für unsere "Aussenministerin" Beate Krenn.

Die Diskussion führen wir weiter, bei welchen Organisationen wir weiterhin oder in Zukunft mitmachen möchten. Am wichtigsten erachten wir derzeit ProRaris (Dachorganisation für seltene Erkrankungen) und Kosek (wichtig für die Arbeit betreffend Referenzzentren) in der Schweiz und für FIN Fabry International Network für die grenzüberschreitende Arbeit. Ebenfalls haben wir durch Dr. Albina Nowak und Dr. Pierre Krayenbühl einen wichtigen Kontakt zu SFFD (Swiss Foundation of Fabry Disease) und damit den Draht zu den Fachärzten. Weil PD Dr. med. Frédéric Barbey (neuer Präsident der SFFD) mit der französischsprachigen Community der Fabry-Patienten in engem Kontakt ist, wäre es gut, wenn wir mit ihm über eine Brücke über den Röstigraben austauschen würden.

Tagungen, an denen wir 2022 teilgenommen haben:

28.01.2022	Workshop Takeda Nachfolgeregelung	virtuell
28.02.2022	Selpers S. Plasman Wien Diagnose-Therapie	virtuell

28.02.2022	World Symposium Dr. Hopkins Fabry Highlights	virtuell
05.03.2022	ProRaris	virtuell
07.04.2022	ASMM / Metabolic Meeting CH/Wien - Kosek	persönlich
08.04.2022	ASMM / Wien - Kosek 2.Teil	persönlich
07.05.2022	FIN	virtuell

ASSM Metabolik Meeting 07.04-08.04.2022

Das ASMM Metabolik Meeting Schweiz / Wien mit dem Kinderspital Zürich zusammen über seltene Krankheiten hauptsächlich bei Kindern. Es ging über 2 Tage im Hotel 25 Std. in Zürich. Themen waren neue Technologien, Therapien und Herausforderungen. Eingeladen waren auch Referenten aus Tübingen und Prag. Bei uns waren Dr. Rohrbach und Dr. Ballhausen anwesend. Sowie noch Herr Gautschi vom SGIEM und der Kosek.

Es waren viele Themen über verschiedene seltene Kinderkrankheiten z.T. mit Schwerstbehinderung der Kinder. Was für Ernährung, spezielle Diäten und weitere Therapien. Dann auch die Transition, begleiteter Wechsel von Kind zur Erwachsenentherapie. Auch bei Fabry wichtig. Interessant fand ich die Ethischen Aspekte. End of Life Stadium. Wenn ein Kind terminal ist, wann eine Therapie stoppen, weil es einfach nicht mehr lebensfähig ist. Ein schwieriger Moment für alle Beteiligten, es geht um das Kindeswohl. Eltern wollen es oft nicht wahrhaben, und das Kind nicht gehen lassen. Hier ist dann eine palliative Begleitung wichtig zum Abschied nehmen.

- **Kosek**, National Koordination Seltene Krankheiten

Nationale Koordination Seltene Krankheiten Bern (Informationsveranstaltung zur "Lancierung des ordentlichen Anerkennungsprozesses der kosek" am 21. September 2022)

- **Umfrage Patientenview von Takeda**

Hat die Pharmaindustrie im Jahr 2022 Ihre Erwartungen erfüllt – und wenn nicht, wie könnten die Industrie und einzelne Pharmaunternehmen ihre Unterstützung und Hilfe für Patientinnen und Patienten sowie Patientenvertretungen verbessern?

Teilnehmen am FIN

Wir suchen Mitglieder von FabrySuisse, vor allem Patientinnen und Patienten, die gerne an einer Vernetzungsveranstaltung teilnehmen würden. Die Veranstaltungen im Ausland werden meistens in englischer Sprache durchgeführt. Bitte melden Sie sich über info@fabrysuisse.ch. Wir freuen uns auf Ihr Interesse.

F) Die Krankheit Morbus Fabry bekannt machen

Durch mediale Kampagnen können weitere Fabry – Betroffene gefunden werden. Sie erhalten so eine Diagnose und Zugang zu Therapie.

28. Februar 2022:

Mediaplanet, Ausgabe über Seltene Erkrankungen

- Zeitungsartikel, Interview mit PD Dr. Albina Nowak: "Morbus Fabry frühzeitig erkennen und behandeln"

- Zeitungsartikel, Interview mit Geza Varga: "Mehr Awareness für Morbus Fabry"

Magazin Sprechstunde Doktor Stutz, Ausgabe März/April 2022:

Zweiseitiger Artikel "Wir suchen die versteckte Krankheit" (Artikel basierend auf einem Interview mit Geza Varga und eine Zusammenfassung "So erkennen Sie Morbus Fabry")

G) Sponsoring

Unsere Aktivitäten wurden auch in diesem Jahr wohlwollend unterstützt von den Pharmafirmen SanofiGenzyme, Takeda (Shire), Amicus. Danke allen Kontaktpersonen, die unsere Bemühungen wahrgenommen, unterstützten und an den entsprechenden Finanz-Schlüsselstellen vertreten haben.

Anmerkung: Von Sanofi konnten wir im 2022 kein Sponsoring erhalten, die Eingabe hat zu spät erfolgt. Eventuell bekommen wir noch etwas Geld im 2023 von meiner Spendenanfrage 30.12.2022 an Sanofi.

H) Diverses

- Der Vorstand sucht weiterhin neue Mitglieder.

Wir freuen uns auf Sie! info@fabrysuisse.ch

- Der Vorstand Fabrysuisse dankt für die Unterstützung und Lichtblicke, die er im Laufe des Jahres durch Mitglieder, Ärzteschaft und Partnerinnen der Sponsoringfirmen erfahren durfte.

- Ich übergebe die Leitung von Fabrysuisse dem bisherigen Vorstandsmitglied und der neu zur Präsidentin gewählten Beate Krenn. Ich danke herzlich allen, die mich während meiner zweijährigen Mitwirkzeit unterstützt haben. Es ist für mich eine Ehre gewesen, für eine gemeinnützige Organisation arbeiten zu können. Ich hoffe, ich konnte während dieser Zeit neue Impulse geben. Ich werde weiterhin für punktuelle Fragen Fabrysuisse zur Verfügung stehen und werde die Weiterentwicklung unseres Vereins stets weiterverfolgen. Ich wünsche Allen Betroffenen nur das Beste.

Mit den allerbesten Wünschen, Geza und Beate

3. Dezember 2022, Geza Varga, Präsident Fabrysuisse

P.S.

Ich habe den Jahresbericht leicht verändert und noch weitere Teilnahmen an Veranstaltungen hinzugefügt, aufgrund des unvollständigen Berichts von Geza.

Davos, 03. Januar 2023, Beate