

Patientenführer Gipfeltreffen in Rotterdam von Sanofi Genzyme 06.09 – 07.09.2019

Teilnehmende

UK, Griechenland, Italien, Dänemark, Deutschland, Polen, Rumänien, Litauen, Frankreich, Slowenien, Schweiz, Finnland, Holland und Belgien

Themen

Krankheitsbewusstsein

Workshop 1 – Krankheitsschulung, Vererbung des Genes, Erstdiagnose und welche Informationen Patienten möchten

Workshop 2 – Krankheit managen, überwachen, Erhöhung des Pflegestandards, unterstützende Partner in der Pflege sowie gute Unterstützung der Vorstandsausbildung (Patienten Organisationen) und gut informierte Patienten

- Dr. Marko Sparda Italien - Fabry Krankheit und die Rolle von Lyso – GL-3
- Prof. Dr. Germain – Classis vs. späte Form und therapeutische Ziele
- Dr. Marko Sparda Italien - Fastex update (ein Messinstrument für Fabry)
- Anna Merluto von Finnland, vom FIN Board – Fabry und die mentale Gesundheit

Workshop 3 - wie werden Patienten betreut

Workshop 4 – die Patientenwahrnehmung und der Umgang mit der Krankheit

Krankheitsbewusstsein und wichtige Massnahmen

Ein kurzer Rückblick von Mary Pavlou vom FIN Board in Griechenland. Es sind jetzt 20 Jahre seit ihrer Diagnose. Am Anfang war alles schwierig, ein langer Weg bis zur Diagnose und Therapie. Jetzt ist sie soweit gut mit der Therapie eingestellt. Kürzlich wechselte sie ihren Job und möchte aber dem neuen Arbeitgeber ihre Fabry Krankheit nicht mitteilen. Krankheitsabwesenheiten und Untersuchungen werden zunehmend schwierig. Es häufen sich ihre Ausfallzeiten, welche sie meist mit Ferien abgeltet. In Griechenland gibt es allgemein noch viel zu verbessern. Sie möchten eine Heimtherapie und die Ausbildung der Ärzte auf Fabry verbessern, sensibilisieren, ... und vieles mehr.

In den UK haben sie spezialisierte Center und Fachfrauen, wenn gerade kein Arzt zur Verfügung steht. Zusätzlich Internet- links für Unterstützungen. Des Weiteren sind sie auch auf Facebook, und am TV gibt es ein Programm. Mit Flyer und Broschüren informieren sie, und es wäre nötig in Zukunft auch die Studierenden dazu zu sensibilisieren. Des Weiteren fehlt es an psychologischer Unterstützung.

In Dänemark sind die lokalen Ärzte (Hausärzte) nicht so gut informiert.

Dr. Vujkovic von Slowenien meinte, die Ärzte müssten wieder mehr Zeit für die Patienten haben, zum Zuhören und auf die Patienten eingehen. Für mehr Aufmerksamkeit sind sie auch in den Medien und in der lokalen Zeitung vertreten.

Italien: Dr. Spada findet die Ausbildung der Studierenden und der Ärzteschaft sei sehr wichtig, besonders eine spezielle Fabry Schulung für mehr Aufmerksamkeit und kürzere Zeit bis zur Diagnosefindung. Von dieser Seite wird immer noch zu wenig getan.

Frankreich: Dr. Germain reist in ländliche Gebiete für Fabry Vorträge und Aufklärungen. Nicht alle Betroffenen möchten Mitglieder von Patienten Organisationen sein. Es sind etwa 50 zu 50 %.

In Polen gibt es 100 Patienten und 2 Ärzte, einen Herz- und Nierenspezialist, welche etwas von Fabry verstehen. Bisher gab es in Polen keine Fabry Therapie. Jetzt, nach einer Kampagne, haben sie

endlich die Zusage zur Therapie für alle vom Gesundheitsminister erhalten. Jedoch ist es noch ein langer Weg, bis alles auf den Weg gebracht ist.

Rumänien ist mit seiner Patienten Organisation aktiv auf Facebook zum anonymen Austausch mit einer Supportgruppe, was für viele ein Vorteil ist. Manche Betroffene möchten aus Anonymitätsgründen nicht einmal mit ihrer Familie darüber sprechen.

In Belgien gibt es einen Newsletter zusätzlich zu der Unterstützung von den Patienten Organisationen.

In Spanien gibt es ca. 300 Mitglieder bei den Patienten Organisationen. Für viele ist es meist auch der erste Weg dahin. „Dr. Google“ im Internet und die sozialen Medien sind wichtig, um sich selber zu informieren. Es gibt Flyer und Broschüren und gute Treffen von den Patienten Organisationen. Weitere Fragen betreffend Nachfolge von Fabry Spezialisten und von den Präsidenten der Patientenorganisationen: „Was ist, wenn der Fabry Spezialist / die Fabry Spezialistin oder das Präsidium einer Organisation in Rente geht? Ist die Nachfolge geregelt, gibt es Ersatz, wer übernimmt? Es sollte rechtzeitig dafür gesorgt werden. Auch die Spitäler sind hier in der Pflicht. Weitere Wünsche und Anregungen: Eine gute Fachfrau kann auch Fabry-Beratung übernehmen, es ist nicht immer nötig, mit einem Arzt zu sprechen. Ärzteausbildungen sollten die Genetik mehr berücksichtigen. Mit der richtigen Technologie würden scheinbar sofort alle Fabry - PatientInnen gefunden. Allerdings ist das wiederum eine ethische Frage und viele möchten es vielleicht gar nicht wissen.

Wichtige Anliegen für die Zukunft

Generell finden alle Teilnehmenden, eine Psychotherapie sollte überhaupt zum Standard-Untersuchungsprogramm für alle Fabry Betroffenen gehören. Eine psychologische Unterstützung wäre auch für die Angehörigen manchmal gut. Nur anbieten alleine reicht nicht aus, oft ist das nicht einmal der Fall und es wird auch nicht überall bezahlt. Des Weiteren wäre noch eine spezielle Beratung für Familienplanung, wie in Frankreich, gut. Oftmals fühlen sich Paare damit alleingelassen. Sie wissen nicht, ob sie als FabryPatientIn gesunde oder kranke Kinder bekommen. Sie fühlen sich auch schuldig, wenn sie die Krankheit an die Kinder weitergeben. Hier könnte eine Beratung Abhilfe schaffen.

Zusätzlich sind wichtige Anliegen: Ein gutes Leben auch mit der Krankheit, gute Therapie, Pflege und gute Unterstützung, sowie Zugang zu den besten Untersuchungen und den Ärzten und gute Infos und Aufklärungen und vieles mehr.

Fastex update

Das Fastex ist eine Art Messinstrument, wo alle Messdaten des Fabry Patienten eingetragen werden für die jährlichen Untersuchungen. In Italien und in manchen Ländern in Europa wird das praktiziert. Dieses Datenprogramm zeigt die Daten Veränderungen auch in % an, es ist auch eine graphische Darstellung möglich. Allerdings hat das ganze Programm noch Verbesserungspotenzial. Die Gefühlsschwankungen und das Befinden des Patienten können nicht aufgezeigt werden.

Fabry und die Wichtigkeit des Lyso-GL-3, Biomarker

Fabry verstehen, die Krankheit annehmen und mit der Krankheit besser umgehen.

Scheinbar ist es schon schwierig, wirklich herauszufinden, ob der / die Betroffene jetzt tatsächlich Fabry hat oder nicht. Es gibt sehr viele verschiedene (Genome) DNA Cods, Mutationen, genetische Typen, sowie die klassische starke ohne α -galactosidase A activity oder nur mit minimaler, oder die späte Form mit etwas α -galactosidase A activity. Bei der ersten können Herz und Nieren und das Gehirn meist stark betroffen sein. Jedenfalls ist es eine multi-Organ Krankheit und sehr schwierig zu diagnostizieren.

Morbus gaucher Lyso-GL-1 hat fast die gleiche Anhäufung wie Fabry Lyso-GL-3.

Scheinbar bereits beim Neugeborenen „classical male“ ist der Lyso-GL-3, 20 x höher zum normalen gesunden Kind. Und jeden Monat steigt er dann noch und mit 3 Jahren erreicht er scheinbar bereits den höchsten Stand. Das würde dann so bleiben und ohne spätere Therapie treten dann bald einmal die Störungen und Organschäden auf. Bei der leichten Form passiert das alles meist viel später. Somit ist „der Lyso“ ein wichtiger Indikator für den Beginn der Therapie. Bei der klassischen Form mit einem hohen Lyso sollte so früh wie möglich begonnen werden, um spätere Organschäden zu minimieren.

Wege zum Diagnostizieren

Fabry vermuten – Untersuchungen von Blut und DNA - Familienstammbaum .

Welche Art von Unterstützung Fabry Betroffene brauchen

Ein Ergebnis von Anna Merliuoto FIN aus Finnland aus dem Workshop vom FIN im Mai 2019 in Barcelona

- Verstanden werden
- Nicht als Opfer gesehen zu werden
- Sich nicht schuldig zu fühlen, wegen der hohen Therapiekosten
- Unterstützung und Hilfe, wie man es der Familie, den Freunden, dem Umfeld, dem Arbeitgeber und weiteren Institutionen mitteilt.
- Hilfe bei der Familienplanung
- Und vieles mehr

Bewältigung und der Umgang mit Fabry

- Gemeinschaften bilden, Freunde, Familie
- Die eigene Leidenschaft finden, Beschäftigung, Hobby, etwas, das man gerne tut
- Umgestaltung der eigenen Identität
- Humor, Freude und Lachen
- Therapie, Meditation, Achtsamkeit
- Lernen «nein» zu sagen, ausruhen ist besser als sich zu überanstrengen, zu überlasten
- Powerschläfchen, sich zwischendurch hinlegen
- Vertrauen und Hoffnung für die Zukunft

Du bist nicht deine Krankheit, du bist jemand, hast einen Namen, eine Vergangenheit und ein Leben.

Ein Bericht von Beate Krenn, Vorstandsmitglied Fabryuisse