

Nationale Tagung 2019

Kursaal von Bern, 4. Mai 2019

Die erste Nationale Tagung über Morbus Fabry fand am Samstag, dem 4. Mai 2019, im Kursaal Bern statt. Der Vorstand des Vereins Fabrysuisse hatte unter der Leitung der Präsidentin, Frau Dorothea Vollenweider, ein abwechslungsreiches und attraktives Programm für die von der Fabry-Krankheit betroffenen Menschen sowie deren Angehörige und andere interessierte Personen vorbereitet. Das Treffen sollte den Austausch zwischen den anwesenden Experten und den Betroffenen fördern. Es hatte auch zum Ziel, die Krankheit der breiten Öffentlichkeit besser bekannt zu machen.

80 Teilnehmende aus der Deutschschweiz, aber auch aus dem Tessin und der Romandie haben sich angemeldet. Es wurde eine Simultanübersetzung ins Deutsche und Französische bereitgestellt, die es dem Publikum ermöglichte, die Informationen der Referierenden, welche in ihrer Regionalsprache präsentierten, zu verstehen.

Vier Pharmaunternehmen, Sanofi Genzyme, Takeda, Amicus Therapeutics und Greenovation unterstützten den Erfolg dieses Tages großzügig und ermöglichten es den Teilnehmenden, den Menschen, die eng mit Fabrysuisse verbunden sind, ein Gesicht zu geben. Das medizinische Personal konnte geeignete therapeutische Lösungen vorschlagen. An den jeweiligen Ständen konnten die Anwesenden wertvolle Zusatzinformationen zur Fabry-Krankheit sammeln.

Wie geplant eröffnete die Präsidentin das Treffen um 10:00 Uhr mit einem Grußwort und überließ Dr. Albina Nowak, Zürich, medizinische Beirätin des Vereins Fabrysuisse, die erste Präsentation: "Morbus Fabry - Ein Chamäleon unter seltenen angeborenen Erkrankungen, mit Mehrorganbeteiligung".

Die Krankheit Morbus Fabry ist durch einen Aktivitätsmangel des Enzyms alpha-Galactosidase gekennzeichnet. Bestimmte Fettsubstanzen können ohne dieses Enzym nicht aufgespalten, verdaut und vom Körper abgebaut werden - stattdessen verbleiben sie in den Zellen. Die Krankheit kann verschiedene Auswirkungen haben und verschiedene Organe betreffen. Der Bezug zum Chamäleon ist deshalb ideal. Er erinnert daran, dass es kein konkretes Krankheitsbild gibt. Dies macht seine Diagnose besonders schwierig. Die zunehmende Anhäufung von Fett-Verbindungen in verschiedenen Zelltypen führt zu Funktionsverlust in verschiedenen Organen: Haut, Augen, Nieren, Gefäßsystem, Herz, Nervensystem. In der Schweiz gibt es heute rund 180 Patienten, die an der Fabry-Krankheit leiden. Da eine Rate von 1: 27.000 besteht, wird geschätzt, dass in unserem Land mehr Menschen betroffen als diagnostiziert sind.

Die Messung der enzymatischen Aktivität mittels eines Bluttests ist für die Diagnose von Morbus Fabry bei Männern richtig, während bei Frauen ein Gentest durchgeführt wird. Eine Enzymersatztherapie oder pharmakologische Chaperonbehandlung mittels Tabletten sind wichtig für eine günstige Entwicklung.

Ein Comedy – Scetch lockerte die Stimmung zwischen den Referaten auf. Sebastian und Gaspar animierten das Publikum in ihrem Spiel mitzumachen.

Das zweite Referat wurde von Dr. Mehdi Namdar, Kardiologe in Genf, gehalten. Er informierte speziell über "Morbus Fabry und die Herzbeteiligung". Dr. Namdar, Facharzt für Herzrhythmusstörungen in den Genfer Universitätskliniken, betonte die Notwendigkeit einer frühzeitigen Diagnose. Diese sei eine unabdingbare Voraussetzung für eine gute Behandlung. Herzerkrankungen durchlaufen eine subklinische Phase. Die Zeichen sind

zunächst nicht spezifisch. Wenn die Behandlung beginnt, so lange die Wandstärke des Herzens normal ist, steigen die Chancen, dass das Herz normal bleibt, und das Risiko des Fortschreitens der Erkrankung in diesem Organ wird verringert.

Es kann auch eine Fibrose im Herzen (Narbe) festgestellt werden: Bei Männern gleichzeitig mit einer vom normalen Wachstum unabhängigen Größenzunahme (Hypertrophie) des Herzmuskels; bei Frauen jedoch vor einer Hypertrophie. Diese Fibrose ist eine Ursache für Herzrhythmusstörungen. Ihre Diagnose und Nachsorge sind schwierig. Tatsächlich werden im Elektrokardiogramm fast 400 verschiedene Parameter identifiziert.

Dr. Namdar beharrt auf der frühen Behandlung mittels Enzyersatz: Diese verbessert die Herzfunktion. Eine Enzymtherapie kann schnell initiiert werden. Natürlich ist es wichtig, dass die Diagnose vorerst gestellt wird.

Die kardialen Anzeichen offenbaren sich früh. Daher empfiehlt er eine frühe Beurteilung (ab 3 Jahren). Sobald Anzeichen von Hypertrophie im EKG auftreten, sollte die Behandlung mit Enzyersatz eingeleitet werden.

Der Austausch mit Dr. Namdar und dem Publikum war rege und wurde geschätzt.

Ein ausgezeichnetes Lunchbuffet bot Gelegenheit zu Austausch und Erholung.

Zu Beginn des Nachmittags trennten sich das Publikum und die medizinischen Experten in zwei Gruppen.

Die Expertenstunde wurde von Dr. Albina Nowak geleitet. Sie sprach mit Angehörigen der Gesundheitsberufe, die ihr medizinisches Wissen über die Fabry-Krankheit vertiefen wollten. Die zweite Gruppe war dem Austausch zwischen dem Publikum und einer Expertengruppe gewidmet: Dr. Uyen Huynh-Do, Bern, Dr. Pierre-A Krayenbühl, Uznach, Dr. Marianne Rohrbach, Zürich, Dr. Frédéric Barbey, Lausanne und Dr. Diana Ballhausen, Lausanne. Ein detailliertes Protokoll der Fragen und Antworten finden Sie als separate Datei bei den Unterlagen zu dieser Nationalen Tagung.

Der Tag endete mit der Präsentation von Dr. Silvia Dimberger-Puchner, Doktor in Psychologie, Österreich, die uns auf das Thema «Strategien zur Bewältigung chronischer Erkrankungen im Beziehungssystem» aufmerksam machte. Jeder Mensch ist anders und reagiert anders und individuell. Was ist die Bedeutung des Krankseins in Beziehungen? Die Antwort auf diese Frage ist entscheidend für eine aufbauende Beziehungspflege.

Dr. Dimberger-Puchner hat die verschiedenen möglichen Phasen unserer Reaktionen nach der Bekanntgabe einer Diagnose aufgezeigt: Schock, Negation, Aggression, Depression und schließlich Akzeptanz. Sie erwähnte dann die Säulen, die unsere Widerstandsfähigkeit erhöhen können und uns die Herausforderungen besser bewältigen lassen. Zu diesen Säulen gehören soziale Beziehungen, Lösungen und Zukunftsorientierung, Selbstwirksamkeit, Emotionsregulierung, Dankbarkeit, Akzeptanz und Optimismus. Das Beziehungssystem wird auf drei Ebenen dargestellt: den Freunden, der engen Umgebung mit den Nachbarn, den Freizeitgruppen und dem beruflichen Umfeld und schließlich den Patientenorganisationen.

Dr. Dimberger-Puchner schließt mit einem Rat: "Nicht was Sie sind oder was Sie erreicht haben, sondern: *Wer* Sie sind und was Sie *geleistet* haben, sollen Sie schätzen. Das macht Ihren persönlichen Erfolg aus."

Ein großes Dankeschön geht an alle Menschen, die diesen wundervollen Tag organisiert haben. Dieser wird nachhaltig sein. Es ist wahr, dass dieses Treffen reich an Informationen und Emotionen war.