

**Bericht: Erste digitale Veranstaltung Fabrysuisse 06.05.2020**

Unser erster digitaler Themenanlass vom Mai 2020 ist aufgrund des Corona Virus zustande gekommen. Eine doch sehr interessante und auch herausfordernde Erfahrung. Die initiale Idee hierfür hatte Sanofi Genzyme - herzlichen Dank dafür!

**Teilnehmende:** Am Mittwoch 06.05.2020 haben sich in der Zeit von 18:30 bis 20:00 zwischen 30 und 40 Personen eingeloggt und unseren Anlass mitverfolgt.

**Themenanlass und Programm:****«Therapeutische Aspekte bei Morbus Fabry»**

Referentinnen:

- Frau Faïza Kaddour Gysi Fachpsychologin für Psychotherapie FSP  
Solievo.net – interdisziplinäres Zentrum für psychische Gesundheit.  
**«Die Krankheit annehmen und mit der Krankheit besser umgehen»**
- PD Dr. Albina Nowak Oberärztin, Klinik für Endokrinologie  
Seltene Erkrankungen, Universitätsspital Zürich  
**«Neue Horizonte in der Therapie bei Morbus Fabry»**

Pünktlich um 18:30 hat Dorothea Vollenweider die Veranstaltung eröffnet und alle Gäste zuhause vor den Bildschirmen begrüsst. Dann folgte eine technische Anleitung des «Host». Darauf konnte ich bereits die beiden Referentinnen vorstellen.

Es folgte ein sehr eindrücklicher und interessanter Vortrag zur psychischen Gesundheit von Frau Faïza Kaddour. Sie spricht wichtige Aspekte im psychischen Bereich bei Morbus Fabry an. Diese sind vor allem die **«Transgenerationalen, Fatigue, Fabryfog»**, - **das sind die sogenannten Fabry Nebel, Resilienz (Widerstandsfähigkeit), Selbstfürsorge und Bindungen**. Auch die Bewältigungsstrategien und Empfehlungen sind wichtige Bestandteile.

Vieles aus diesen Erkenntnis-Bereichen werde von Schmerz- und Krebspatienten, oder von Patientinnen mit anderen chronischen Krankheiten übernommen. Diese Strategien seien zwar hilfreich und wichtig, jedoch würden hier, laut Frau Kaddour, wichtige Aspekte, - die **«Transgenerationalen»** fehlen. - Auszug Frau Kaddour.

**Transgenerational heisst:**

Weitergabe von familiären

- ⇒ Bindungsmustern
- ⇒ Denkmustern
- ⇒ Schuldgefühlen
- ⇒ Wiederholung dysfunktionaler (ungesunder) Strategien oder auch hilfreicher Bewältigungsstrategien.

Morbus Fabry ist eine vererbte Genkrankheit mit Multi-Organbeteiligung. Die Vererbung an die Kinder, je nachdem welcher Elternteil betroffen ist, kann bei den Eltern verschiedene Schuldgefühle auslösen. Auch die Weitergabe von familiären Bindungsmustern, Denkmustern kann bei den Betroffenen, z.B. bei den Eltern, wie auch bei den Kindern, welche die Krankheit geerbt haben, zu psychischen Störungen führen. Oftmals übernehmen die Kinder die gleichen Muster von ihren Eltern. Sie verhalten sich sehr ähnlich, entwickeln vielleicht die gleichen Ängste und auch die gleichen Bewältigungsstrategien. Hier ist es dann hilfreich, diese Muster durch eine psychologische Beratung zu unterbrechen und zu neuen positiven Verhaltensweisen zu führen. Wichtig ist auch, dass bei Verdacht auf Morbus Fabry eine Diagnose gestellt werden kann. Denn ein kranker Mensch ohne Diagnose wird von seiner Umgebung oft nicht verstanden. Der Erfahrungsaustausch unter den Betroffenen hilft Isolationen aufzubrechen und erleichtert den täglichen Umgang mit der Krankheit.

**Mögliche Anzeichen von Fatigue, (Ermüdung und Erschöpfung) und den Fabry Fog, den Fabry Nebel. - Auszug aus der Präsentation von Frau Kaddour vom 06.05.2020.**

Die Erschöpfung steht häufig nicht nur in einem direkten Zusammenhang mit einer vorangegangenen körperlichen oder geistigen Anstrengung oder Belastung.

⇒ Gefühl starker Müdigkeit bzw. tiefer Erschöpfung, das selten komplett verschwindet – auch nicht, wenn der/die Betroffene sich ausgeruht oder geschlafen hat.

⇒ Die Erschöpfung macht sich meist nicht nur körperlich, sondern auch seelisch und geistig bemerkbar. Fatigue kann die Bewältigung des Alltags erschweren und die Lebensqualität mindern. Z.B. leidet das soziale Leben durch den fehlenden Antrieb, die permanente Erschöpfung und Kraftlosigkeit.

Diese Fatigue kann mittels einer Tabelle eingestuft werden.

<b>Fatigue Severity Scale (FSS, German version)</b>							
<b>Ich finde, dass während der vergangenen Woche folgendes zutraf:</b>	<i>Stimme gar nicht zu</i>			<i>Stimme vollkommen zu</i>			
	1	2	3	4	5	6	7
1. Ich bin weniger motiviert, wenn ich müde bin.	0	0	0	0	0	0	0
2. Körperliche Bewegung macht mich müde.	0	0	0	0	0	0	0
3. Ich ermüde rasch.	0	0	0	0	0	0	0
4. Meine Müdigkeit beeinträchtigt meine körperliche Leistungsfähigkeit.	0	0	0	0	0	0	0
5. Meine Müdigkeit bereitet mir oft Probleme.	0	0	0	0	0	0	0
6. Meine Müdigkeit verhindert längerdauernde körperliche Tätigkeiten.	0	0	0	0	0	0	0
7. Meine Müdigkeit beeinträchtigt mich, gewisse Pflichten und Verantwortungen zu erfüllen.	0	0	0	0	0	0	0
8. Meine Müdigkeit gehört zu den drei Beschwerden, die mich am meisten behindern.	0	0	0	0	0	0	0
9. Meine Müdigkeit beeinträchtigt meine Arbeit, meine Familie oder mein soziales Leben.	0	0	0	0	0	0	0

Figure 1—The original English and the German version of the Fatigue Severity Scale (FSS).

**Bei der Fatigue Severity Scale müssen die Patienten jede Aussage auf einer Skala von 1 (trifft nicht zu) bis 7 (trifft voll zu) bewerten. Ein Mittelwert über 5 weist auf deutliche Fatigue hin.**

**Es gibt verschieden Massnahmen, welche bei Fatigue helfen können:**

Energieplanung, reduzieren von Stress, leichte sportliche Betätigung, gute Schlafgewohnheiten, intelligente Arbeiten, kühl bleiben und manches mehr.

**Wichtig:**

***Nicht die Depression verursacht die Symptome von Fatigue und Fabry Fog***

⇒ Fatigue und Fabry Fog können jedoch depressive Verstimmungen verursachen.

Fatigue, Fabry Fog und Depression sind meist episodisch (d.h. auf einen bestimmten Zeitraum beschränkt, vorübergehend). Betroffene sprechen oft von Fabry Krisen.

**Bewältigung Strategien:****Selbstfürsorge & Selbstmitgefühl – ganz wichtig: diese Fürsorge auch für sich selbst!**

Selbstwert spielt eine wichtige Rolle bei der Förderung von Selbstfürsorge **Mut, Kraft und auch Eigenverantwortung**, um die nötigen Veränderungsschritte zu übernehmen.

In Phasen des «Sich schlecht fühlen» können Minderwertigkeitsgefühle überhandnehmen. Aufkommende Gedanken und Gefühle können sein: «Nimm Dich zusammen, die anderen sind leistungsfähiger als du, du bist faul, du verdienst es nicht, so schlimm ist das ja gar nicht sein und weitere». Diese Gefühle können das Selbstwertgefühl vermindern und zu depressiven Störungen führen.

Strategien: Mind-Body-Verfahren sind beispielsweise: (aus [deutsche-fatigue-gesellschaft.de](http://deutsche-fatigue-gesellschaft.de))

Meditation, Yoga, Atemübungen, Achtsamkeitsübungen, Entspannungsverfahren, Autogenes Training, Progressive Muskelentspannung, Musiktherapie und weitere.

**Resilienz (psychische Belastbarkeit, Widerstandsfähigkeit und die Bindung)**

⇒ Das Vermögen eines dynamischen Systems, sich erfolgreich an Störungen anzupassen, die seine Funktion, Lebensfähigkeit oder Entwicklung bedrohen. Ann S. Masten, 2017

⇒ Bindung ist das gefühlsgetragene Band, das eine Person zu einer anderen spezifischen Person anknüpft und welches sie über Raum und Zeit miteinander verbindet. John Bowlby

Anschliessend folgen einige Fragen zum Vortrag von Frau Kaddour, einige kommen auch aus dem Chat. Dann geht es nahtlos über zum nächsten Vortrag von PD Dr. Albina Nowak. Sie spricht über «**Neue Horizonte in der Therapie bei Morbus Fabry**»

Die Vorträge von PD Dr. Nowak sind immer sehr professionell und doch sehr verständlich. Zuerst folgt die Erklärung der Krankheit bevor es dann übergeht zu den neuen Therapien.

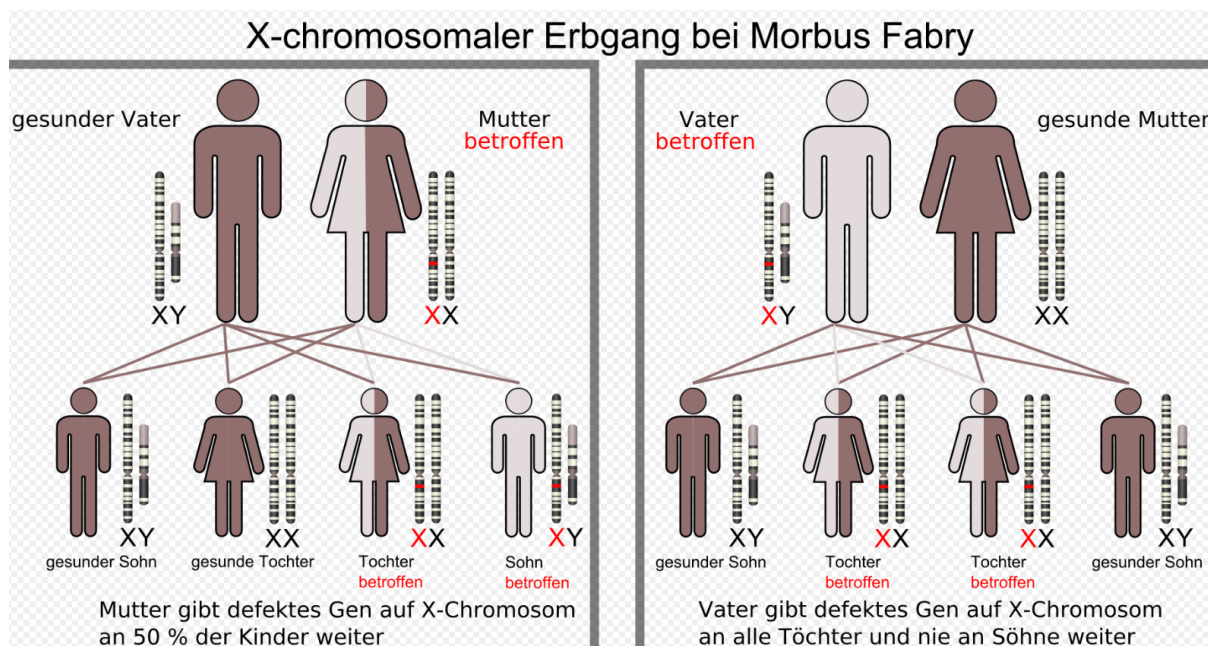
Morbus Fabry, ist eine vererbare, seltene Stoffwechselerkrankung, die durch eine ungenügende oder fehlende Aktivität des Enzyms [Alpha-Galaktosidase](#) hervorgerufen wird. Fabry-Patienten speichern auf Grund der verminderten oder fehlenden Aktivität des Enzyms eine Fettsubstanz, die als [Globotriaosylceramide](#) oder Gb3 bezeichnet wird. Die Ablagerungen dieses Materials können zu extremen Schmerzen, schwerwiegenden Nierenschädigungen, Herzerkrankungen, Hirnschlag und zu weiteren Organschäden führen. Morbus Fabry ist das sogenannte Chamäleon unter den Krankheiten. Die Diagnose ist auf Grund der Seltenheit und der grossen Vielfalt der Symptome sehr schwierig.

Die Betroffenen haben ohne Therapie eine geringe Lebenserwartung und eine signifikant verminderte Lebensqualität.

Bedingt durch den X-chromosomalen Erbgang ist die Krankheit bei Männern und Frauen unterschiedlich stark ausgeprägt. Männliche Patienten werden als [hemizygote](#) und weibliche als [heterozygote](#) Merkmalsträger bezeichnet. Früher ging man davon aus, dass nur Männer an Morbus Fabry erkranken könnten und dass heterozygote Frauen lediglich Überträgerinnen seien. Mittlerweile weiss man, dass auch Frauen, die dieses Merkmal heterozygot haben, am Morbus Fabry erkranken können. Auszug aus Wikipedia.

**Die Vererbung von Morbus Fabry:**

Ist der Vater an Morbus Fabry erkrankt, dann erben alle Töchter das defekte Gen und die Söhne sind gesund. Bei der Mutter können es die Töchter und Söhne zur Hälfte erben. Wie im Bild unten zu sehen.



**Therapie:**

Seit 2001 gibt es jedoch eine Therapie, um das defekte, oder auch fehlende Enzyme zu ersetzen. Inzwischen wird fleissig geforscht und seit Frühling 2016 gibt es auch eine Tablette zum Einnehmen. Patienten mit einer bestimmten Mutation können alle 2 Tage eine Tablette nehmen, um das Enzym zu stabilisieren.

Mit den jetzigen Therapien sind die meisten Patientinnen und Patienten eigentlich gut und stabil eingestellt, sodass wenigstens die Organe nicht weiterhin geschädigt werden.

Die Forschung bleibt jedoch nicht stehen und weltweit wird an neuen Therapien geforscht. Einige Firmen versuchen aus pflanzlichen Stoffen, wie aus der Tabakpflanze oder auch aus Moos Therapien für Morbus Fabry herzustellen. Scheinbar würden diese pflanzlichen Stoffe besser vertragen werden, und weniger Nebenwirkungen auslösen. Andere wiederum verhindern die Bildung des schädlichen Abfallproduktes GB3, da spricht man dann von der Substrattherapie.

Und wieder andere möchten diese Krankheit gleich heilen, indem sie an Gentherapien forschen. Die Gentherapie steckt jetzt noch in den Kinderschuhen. Bereits gab es erste Versuche am Menschen, jedoch bis heute ist sie noch nicht ausgereift. Es wird wohl noch einige Zeit dauern bis sie soweit ist. Diese Hoffnung besteht, sobald die Gentherapie erfolgreich und sicher ist. Es könnte gut möglich sein, dass in Zukunft es doch einmal eine Heilung für Morbus Fabry gibt.

Am Schluss gibt es noch einige Fragen zum Vortrag von PD Dr. Nowak und anschliessend verabschieden uns.

Wir haben ein durchwegs positives und gutes Feedback von den Teilnehmerinnen und Teilnehmern erhalten für unseren ersten digitalen Anlass. Unser 15. Patiententreffen am 07.11.2020 hoffen wir wieder mit allen Teilnehmenden persönlich im Hotel Sorell am Zürichberg durchführen zu können.

Bericht: Beate Krenn, Vorstand Fabrysuisse

Herzlichen Dank an unsere Sponsoren

