



fabrysuisse

Jahresbericht 2023 / 2024

Inhaltsverzeichnis

1. Tätigkeitsbericht Fabrysuisse Vereinsjahr Fabrysuisse 1. Juli 2023 bis 30. Juni 2024	3
2. Finanzen Fabrysuisse Finanzjahr 1. Juli 2023 – 30. Juni 2024	10
2.1. Bericht der Revisionsstelle zur Revision der Jahresrechnung 1. Juli 2023 – 30. Juni 2024	10
2.2. Bilanz per 30.06.2024	10
2.3. Erfolgsrechnung 1. Juli 2023 – 30. Juni 2024	10
3. Jahresplanung Fabrysuisse 2024/2025	11
4. Anhang	14
4.1. Bericht 18. Patientenveranstaltung vom 4. Nov. 2023	14

1. Tätigkeitsbericht

Der Vorstand Fabrysuisse im Berichtsjahr ab Wahlen vom 4. November 2023:

- Beate Krenn, Präsidium
- Dorothea Vollenweider, Kassierin, Website und Stv. Präsidium
- Prof. Dr. med. Albina Nowak, Beirat Medizin
- Dr. Claudia Hartmann, Beirat Wissenschaft und Aktuariat
- Martin Mannhart, Beirat Seltene Krankheiten

Revisoren:

- Elias Gerber, Kaufmann EFZ und Arbeitsagoge mit eidg. FA.
- Ersatzperson: Dr. Hansjörg Frey, KV, Jurist, Psychologe, pensioniert.

Unterstützung des Vorstands im Auftragsverhältnis:

- Elias Gerber, Sozialbetriebe Christuszentrum Zürich, erledigt Sekretariatsarbeiten.
- Peter Züllig, Geschäftsführer von Züllig & Partner Treuhand AG, Baar, und ist für die Kontoführung, die Zahlungen und den Jahresabschluss zuständig.
- Christian Geissler, FireStorm GmbH, Tann bei Rüti, ist fürs Webhosting und IT-Belange für uns da.

Mitglieder, registriert: 53 Personen

Interessierte: 123 Adressen

Im August 2024

Geschätzte Mitglieder und Interessierte

Das Vereinsjahr 2023/2024 ist nach der Reorganisation und der Neuausrichtung auf die Zusammenarbeit mit professionellen Anbietern gut verlaufen. Es hat sich alles vorteilhaft abgespielt. Unsere Planungen konnten wir weitgehend umsetzen. In erster Linie ist es weiterhin wichtig, das Fortbestehen des Vereins zu sichern und den Mitgliedern eine Plattform für den Austausch und die Vernetzung zu bieten. Die Bekanntmachung von Morbus Fabry und die Aufklärung darüber sollen fortgeführt werden. Das ist uns gelungen.

Unser Jahrestreffen am 04.11.23 mit den Referaten über Ernährungsempfehlungen bei Morbus Fabry von Kristin Landolt, USZ, und über neue Enzym-Ersatztherapien bei Morbus Fabry von PD Dr. Albina Nowak war mit über 40 Personen gut besucht. Es war ein informativer und erfreulicher Anlass. Ergänzend zum ersten Vortrag haben Betroffene über ihr persönliches Essverhalten berichtet. Das ist bei den Teilnehmenden sehr positiv angekommen.

Auch die Vereinsversammlung am Nachmittag ist ruhig und zielgerichtet abgelaufen. Eine grössere Änderung aufgrund der Versammlung ist: Neu wurde vom Vorstand ein jährlicher Mitgliederbeitrag beantragt und auch ohne weitere Diskussionen angenommen.

Der Verein hat jetzt an die 50 Mitglieder, welche einen jährlichen Mitgliederbeitrag bezahlen. Interessierte bezahlen keinen Beitrag, haben jedoch auch keine Vergünstigungen. Genauer unter www.fabrysuisse.ch > ÜBER UNS.

Die Arbeit im Präsidium ist vielfältig und teilweise intensiv. Fast täglich sollen Anfragen, Umfragen, Einladungen, Anlässe, Sponsorentreffen und vieles mehr bearbeitet werden. Der Vorstand arbeitet reibungslos und wirksam zusammen. Zwar können viele Arbeiten neu auch an die gewählten externen Organisationen delegiert werden, jedoch die entsprechenden Angaben und Berichte müssen vom Vorstand vorbereitet und zusammengestellt werden. Speziell zu erwähnen ist, dass die sehr schönen Gestaltungen von Dokumenten und Einladungen sowie der Versand von Mailings und Briefpost vom Sekretariat verantwortungsvoll und zeitnah übernommen werden. Ebenso sind jetzt durch die Entlastung von eingangs aufgeführten Profi-Organisationen die Arbeiten rund um Finanzen und um die Website weniger aufwändig und weniger kompliziert. Darüber sind wir sehr froh. Gerne würden wir unseren Vorstand mit ein bis zwei Mitgliedern ergänzen. Jetzt haben wir den Überblick und können anfallende Arbeiten genau und eingrenzend beschreiben. Bitte melden Sie sich.

Der Verein Fabrysuisse lebt von Sponsorengeldern und Spenden:

Das Einholen von Sponsorengeldern ist im Vergleich zu den 2010-er Jahren aufwändiger geworden. Das Präsidium und Vize-Präsidium stehen in laufendem Kontakt mit unseren potenziellen finanziell Unterstützenden. Um Spenden von privaten Geldgebern bitten wir in allen Medien, welche über Morbus Fabry berichten, und auf unserer Website.

Des Weiteren generieren wir seit diesem Vereinsjahr auch selbst Mitgliederbeiträge und Spenden. Das ist von unseren Sponsoren so gewünscht, damit wir „nicht zu stark von ihnen abhängig“ seien. Die finanzielle Rückstellung für ein Jahres-Budget ist grundlegend wichtig, damit wir unsere Jahresarbeit nach der Vereinsversammlung rechtzeitig starten können.

Personelles

Dr. Claudia Hartmann hat uns als Beirätin viele Jahre unterstützt, und wurde im Nov. 2023 erneut in den Vorstand gewählt als Beirat Wissenschaft und Aktuariat. Sie möchte nun ihre Pensionierung voll und ganz geniessen, was wir ihr auch gönnen. Wir danken ihr dafür an dieser Stelle und wünschen ihr für die Zukunft alles Gute.

Martin Mannhart, Beirat Seltene Krankheiten, hat sich bereit erklärt die Aufgabe „Aktuariat /Sekretariat“ zusammen mit Elias Gerber, Christuszentrum Zürich, zu übernehmen.

Einladungen, Umfragen, Anfragen, Studien, virtuelle Veranstaltungen

Dachorganisation ProRaris:

- Tag der seltenen Krankheiten 02.03.24 in Bern.
Beirat Martin Mannhart hat teilgenommen.
Im Vorfeld Mailing – Einladung an alle Mitglieder und Interessierten und Aufschalten auf unserer Website.
- Delegiertenversammlung von ProRaris 29.03.24 in Bern, Beirat Martin Mannhart hat teilgenommen.
- Stellungnahme zur Änderung des Heilmittelgesetzes (HMG) ans BAG im März 24: „Wir möchten Ihnen hiermit mitteilen, dass Fabrysuisse die Stellungnahme von ProRaris betreffend der Änderung des Heilmittelgesetzes vollumfänglich unterstützt...“ Email-Schreiben am 11.03.24 von ProRaris von Beirat Martin Mannhart verfasst.

FIN, Fabry international:

Expertentreffen Morbus Fabry 19.04.-21.04.24 in Prag, keine Teilnahme von Fabrysuisse.

Dreiländer Fabrytreffen DE, AT, CH:

In Nürnberg 14.06.-16.06.24. Teilnahme von der Präsidentin und einer Familie, zwei Erwachsene und zwei Kinder. Den Anwesenden hat der Anlass sehr gut gefallen: Interessante, informative und gut organisierte Veranstaltung für Morbus Fabry Betroffene mit insgesamt über 140 Teilnehmenden. Initiiert wurde das Treffen durch unsere Nachbarn Deutschland und Österreich. Die beiden Organisationen möchten diesen Anlass gerne wiederholen – er hat ihnen sehr zugesagt. Mitorganisation von der Präsidentin. Intensives Mailing und Einladungen senden an alle Mitglieder und Interessierten.

Diverse Vernetzungen:

Mailing – Einladungen wurden entsprechend formuliert und verschickt an alle Mitglieder und Interessierten und aufgeschaltet auf unserer Website.

PatientView - Plattform:

Anfragen wurden bearbeitet von der Präsidentin Beate Krenn:

- Umfragen von der PatientView Plattform über die Pharmafirmen bezüglich Nachhaltigkeit, Umwelt, Wirtschaftlichkeit
- Umfragen von der Patientenview Plattform bezüglich Unterstützung der Pharmafirmen und Zusammenarbeit mit unserer Patientenorganisation.
- Umfragen von der Patientenview Plattform: „Werden Gesundheitssysteme Ihre Patientenvertretung im Jahr 2024 Ihrer Meinung nach als wichtigen Gesundheitsakteur betrachten?“

Selpers, selpers.com: Plattform für Patient:innen und Angehörige:

- Selpers Online-Schulungen sind auf der Website von Selpers online und können von jeder/jedem kostenlos angesehen werden. Z.B.
 - > Morbus Fabry verstehen: <https://selpers.com/morbus-fabry/morbus-fabry-verstehen/>
 - > Lebensqualität bei Morbus Fabry: <https://selpers.com/morbus-fabry/lebensqualitaet-bei-morbus-fabry/>
 - > Speziell waren die virtuellen Selpers Patiententage 24. & 25. Februar 2024 zum Thema „Seltene Erkrankungen bei Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen“. Expertinnen und Experten haben an diesem Tag einen umfassenden Einblick in unterschiedliche Krankheitsbilder der seltenen Erkrankungen geboten. Unter anderem einen Vortrag zum Thema „Morbus Fabry: Das Chamäleon unter den seltenen Erkrankungen“ mit OÄ Dr.in Christina Lampe geplant.

WORLDsymposium 2024:

- webinar on Feb 14th 2024 - 6pm-7pm CET with Dr Robert Hopkin!

MaRaVal, Organisation in Wallis für seltene Krankheiten:

- Filmvorführung von MaRaVal, am 29.02.24 in Sitten, Teilnahme kostenlos! Von seltene Krankheiten Organisation in Wallis. Bemerkenswerter Dokumentarfilm, der in der Schweiz bislang nur selten gezeigt wurde.

SGIEM, Swiss Group for Inborn Errors:

- In Bern Inselspital am 21. März 2024. Tagung zu seltenen Krankheiten. Vorträge über Klinische Studien zu Morbus Hunter und MPS

Takademy: Fortbildungs- & Vernetzungsevents Takeda Pharmaceutical:

- Einladung zur Veranstaltung: Patientenbeteiligung und Einstieg in die Politik vom 31. August 2024 im Hotel Sedartis in Thalwil.

Workshop „Fundraising“ von Amicus Therapeutics:

- Fabrysuisse im 2024 keine Teilnahme, Präsidentin hat bereits letztes Jahr beim Fundraising von Takeda teilgenommen. Sie hat jedoch den Eindruck, dass solche Arten von Fundraising nur für grössere Organisationen in Betracht kommen.

Fabry Zentrum Zürich im USZ, Prof. Dr. Nowak:

- 10-jähriges Jubiläum mit interessanten Vorträgen. Anfrage Oktober 24, Einladung, Mögliche Teilnahme durch Martin Mannhart.
- Fabrytalk: Eine neue (Expert:innen)-Plattform für Morbus Fabry ist im Entstehen in Zusammenarbeit mit Chiesi, Amicus, Sciensus, SFFD, Prof. Dr. Albina Nowak als Vorsitz und Vertretung für fabrysuisse.

Die Krankheit Morbus Fabry bekannt machen / Themenbeiträge in Medien

- Am 25.02.2024 ist das Themenspecial «Gesundheitsguide» mit unserem Beitrag Artikel über M. Fabry exklusiv in der Sonntags-Zeitung erschienen. Ursprünglich aus Flyer und Video von Amicus vom letzten Jahr verwertet. Diese Publikation informiert 468'000 Leser:innen über aktuelle Entwicklungen und Innovationen aus dem Bereich Gesundheit. Also ganz im Sinne unserer Ziele «die Krankheit in der Öffentlichkeit bekannt machen und damit direkt und indirekt Betroffene unterstützen und medizinisches Personal auf die Krankheit sensibilisieren».
- Sprechstunde Dr. Stutz Nr. 2 Mai 2024. Bericht über M. Fabry von Dr. med. Marianne Rohrbach (Auflage von 200'000)
- «Schweizer Familie, Gesundheitsratgeber» geplant per 17.10.24. Artikel zu Morbus Fabry, Auflage 113'632 Expl. mit 462'000 Leserinnen und Leser.
- Anfrage von freiem Journalist Markus Kocher, Aargauer Zeitung. Er arbeitet an einer Serie über seltene Krankheiten und sucht Patientinnen/Patienten um deren Geschichte zu portraitieren.

Organisatorisches

Flyer „Serviceline“ und Visitenkarten, Update:

Unser Flyer „Serviceline“ für kostenlose Beratungen für Mitglieder musste mit einem neuen Angebot und neuen Adressen und Logos angepasst werden. Neu übernimmt Jan Gysi die psychologische Beratung von Faïza Kaddour. Graphik Knick, Frau Wolf, hat diese Arbeiten angepasst.

Adresse „info@fabrysuisse.ch“:

- Diverse Anfragen von Betroffenen für Infos über Morbus Fabry und für Broschüren. Leider gibt es hauptsächlich nur noch digitale Broschüren. Wir konnten noch wenige gedruckte Exemplare finden und weitergeben. Digitale Broschüren finden sich auf unserer Homepage.
- Häufige medizinische Anfragen zu Morbus Fabry: Annahme und die Zuweisung an die verschiedenen Fachstellen und zu unserer Fabry Spezialistin Prof. Dr. Nowak.

Jahresanlass Fabrysuisse 2024

Für unser Jahrestreffen am 9. November 2024 im Sorell Hotel Zürichberg haben wir für den medizinischen Teil „Musik als Therapie“ gewählt. Musik kann eine zusätzliche Art in der Schmerztherapie sein, um Entspannung und Wohlbefinden auszulösen. Dafür konnte der pensionierte Experte Univ.-Prof. Dr. Günther Bernatzky aus Salzburg gewonnen werden. Seine Forschungs- und Lehrschwerpunkte sind Schmerzphysiologie und Schmerztherapie. Am Nachmittag findet dann die Vereinsversammlung von Fabrysuisse statt.

Seit diesem Jahr erheben wir Mitgliederbeiträge. Für Mitglieder ist der Jahresanlass vom 9. November 2024 kostenlos, wie bisher. Interessierte sind gerne willkommen, jedoch bezahlen sie neu einen Beitrag von CHF 40.- pro Person, als Anteil an die Unkosten und die Verpflegung. Allgemein haben Mitglieder Vorteile: Sie erhalten alle Informationen, Berichte, etc. kostenlos, und können auch Beratungen im Rahmen des Angebotes «Serviceline - die ersten zwei Std. kostenlos» beanspruchen. Sie sind an allen Veranstaltungen von Fabrysuisse eingeladen, kostenlos teilzunehmen. Je nach Veranstaltung und Anzahl Personen übernimmt Fabrysuisse die Kosten für ein Morbus Fabry Treffen ganz oder teilweise auch im Ausland; wie z.B. in diesem Sommer das Dreiländertreffen mit Betroffenen aus Deutschland, Österreich und der Schweiz.

Wir machen auch dieses Jahr wieder die Erfahrung, dass unsere Mitglieder und Fabry-Betroffenen gut unterstützt sind. Sie erhalten viele Informationen, Neuigkeiten, Einladungen zu Präsenz- und auch zu digitalen Veranstaltungen zum Thema Morbus Fabry. Die meisten Veranstaltungen sind zur Teilnahme kostenlos. Nur wenige Patientinnen und Patienten möchten an den vielfältigen Präsenzveranstaltungen teilnehmen.

Deshalb werden wir in Zukunft nur eine grössere Veranstaltung pro Jahr anbieten: Unser traditionelles Jahrestreffen. Ein solches Treffen erscheint dem Vorstand deshalb notwendig, weil dadurch auch der persönliche Austausch untereinander gepflegt werden kann.

An dieser Stelle danken wir unseren Sponsoren Amicus, Chiesi, Sanofi, Sciensus und Takeda für unsere gute Zusammenarbeit und ihre Unterstützung. Es ist gut, dass es verschiedene Anbieter für die Behandlung von Morbus Fabry gibt. Bei einzelnen Sponsoren-Firmen scheint Morbus Fabry nicht mehr wie um das Jahr 2010 an oberster Stelle zu stehen. Die Firmen verbreitern ihr Angebot auf die Behandlung weiterer seltener Krankheiten.

Weitere Neuigkeiten zu den Fabry Therapien:
Sanofi ist mit einer neuen Fabry Therapie, einer oralen Substrattherapie für alle, in den klinischen Studien. Allerdings werden noch einige Jahre bis zur Zulassung des Medikaments vergehen. Das erhöht die Versorgung und die Auswahl für Morbus Fabry Betroffene.

Patientinnen und Patienten mit Morbus Fabry werden gut unterstützt. Es braucht jedoch immer noch viel Öffentlichkeitsarbeit und Aufklärung über die Krankheit, damit noch nicht diagnostizierte Betroffene gefunden und behandelt werden können. Deshalb erachten wir die Arbeit des Vereins Fabrysuisse weiterhin als wichtig.

Dem Jahresbericht können Sie entnehmen, dass wir viel daransetzen, die Ziele des Vereins zu erreichen: Die Mitglieder von Fabrysuisse haben Zugang zu den neuesten medizinischen Informationen durch die Ärzteschaft. Wir bieten eine Plattform für den Austausch virtuell und physisch, für neuste Infos, für Anlässe für Betroffene sowie für beratende Unterstützung. Wir sind bestrebt, unser Engagement fortzuführen und uns einzusetzen.

Unser Dank gebührt allen, die uns tatkräftig, finanziell und in jeglicher sonstigen Form unterstützen. Herzlichen Dank.

August 2024

Für den Vorstand: Beate Krenn, Präsidium

Die Mitglieder erhalten diesen Jahresbericht in gedruckter Form. Interessierte können diesen über info@fabrysuisse.ch bestellen, oder bei unserem Anlass im November 24 gleich mitnehmen. Interessierte erhalten die Infos per Mail, sofern wir eine aktuelle Email-Adresse besitzen.

2. Finanzen

2.1. Bericht der Revisionsstelle zur Revision der Jahresrechnung 1. Juli 2023 – 30. Juni 2024

Als Revisionsstelle Ihres Vereins haben wir die auf den 30. Juni 2024 abgeschlossene Jahresrechnung geprüft.

Wir haben festgestellt, dass

- die Bilanz und die Erfolgsrechnung mit der Buchhaltung übereinstimmen,
- die Buchhaltung ordnungsgemäss geführt ist,
- bei der Darstellung der Vermögenslage und des Vereinsergebnisses die gesetzlichen Bewertungsgrundsätze sowie die Vorschriften der Statuten eingehalten sind.

Aufgrund der Ergebnisse unserer Prüfungen empfehlen wir, die vorliegende Jahresrechnung  zu genehmigen.

Die Revisionsstelle



Elias Gerber

2.2. Bilanz per 30.06.2024

Als Mitglied von Fabrysuisse und in begründeten Fällen erfragen Sie diese Informationen bitte via sekretariat@fabrysuisse.ch

2.3. Erfolgsrechnung 1. Juli 2023 – 30. Juni 2024

Als Mitglied von Fabrysuisse und in begründeten Fällen erfragen Sie diese Informationen bitte via sekretariat@fabrysuisse.ch

3. Jahresplanung 2024/2025

Beschluss von der Vorstandsitzung vom 06. August 2024

Ziel der Arbeit:

Die Mitglieder von Fabrysuisse haben Zugang zu den neusten medizinischen Informationen durch die Ärzteschaft. Direkt betroffenen Personen bzw. deren Angehörigen stehen durch die Vereinsarbeit virtuell und physisch eine Plattform für neuste Informationen, den Erfahrungsaustausch sowie beratende Unterstützung (Services) zur Verfügung.

Zeitraum

01.07.24-
30.06.25

A) Fabrysuisse lebendig erhalten „Overhead“:

- Vorstandsentschädigungen
- + 1 zusätzliche Person
- Spesen Sitzungen
- Miete Räume für Sitzungen
- Entschädigung Revision
- Sekretariat im Auftrag: Sozialbetriebe Chr'zentr. ZCH
- Treuhand im Auftrag: Helveticorp GmbH, Baar
- Beitrag Pro Raris

Planung und erste Arbeiten

Erneuerung Website, da sie im 2024 „out“ ist.

Ist nicht mehr zu „updaten“ – laut Ersteller Gafnerweb

01.07.24-
30.06.25

B) Veranstaltungen für Fabry-Interessierte Veranstaltungen 2024/2025

8. Nov. 25

Jahresveranstaltung und Vereinsversammlung
09.15 – 16.00 Uhr (ca.)
Zürich; Hotel Zürichberg oder Hotel Schweizerhof

Themen Ideen:

1. « Resilienz, Bedeutung und Förderung»

Begegnung mit der eigenen Resilienz

(Resilienz bezeichnet die Fähigkeit, die uns stützt und stärkt mit den Herausforderungen im Leben umzugehen.

Resilienz als Schutzschild der Psyche oder auch als

Immunsystem unserer Seele verlangt die

Auseinandersetzung mit uns selbst.)

Oder: „Schmerztherapie mittels Hypnose.“

12.00Uhr Abschluss und Mittagessen

14.00 Uhr Vereinsversammlung

Evtl.

Unterstützung Anlass in der Romandie für
Französisch sprechende Patientinnen/Patienten

Zeitraum

01.07.24-
30.06.25

C) Services

IT, Hosting
Aktualisierung der Website gemäss Auftrag vom
Vorstand, laufend; inkl. Abonnement

Mail-Anfragen über info@fabrysuisse.ch beantworten
bzw. Triage an die entsprechenden Orte

Rundmails mit neusten Informationen (ca. März/Sept.)
Zusätzlich bei Bedarf wichtige Informationen an
alle Mitglieder

D) «Serviceline»

Aufrechterhalten, organisieren und bekannt machen:

- Juristische Beratung für Sozialversicherungsfragen
- Psychologische Beratung und Anlaufstelle (auch am Telefon)
- Begleitung für die Schule: Eine „Sciensus Nurse“ berät die Lehrpersonen eines Patienten / einer Patientin vor Ort
- medizinische Beratung für den Alltag, falls diese von der Krankenkasse nicht unterstützt wird.
- Ernährungsberatung

E) Vernetzung im In- und Ausland

Als Delegierte teilnehmen in Präsenz oder an den Web-Veranstaltungen und Bericht mit relevanten Informationen erstellen.

Pro Raris, Schweiz, internationaler Tag der seltenen Krankheiten 2024
Mitgliedschaft
1-2 Delegierte nehmen teil.
Pro Raris Delegiertenversammlung in Bern

2025 FIN (Fabry International) Expert – Meeting
Ort noch unbekannt
2 Delegierte, Flug und Hotel

2025 Kosek, Nationale Koordination Seltene Krankheiten
Teilnahme 1-2 Delegierte 1x / Jahr

1x/ Jahr Treffen Sffd: Vernetzung und Absprachen mit
sffd swiss foundation of fabry disease (schweizweit
tätige Organisation; richtet sich mit Fach-Informationen
über Morbus Fabry an alle Ärztinnen und Ärzte und das
medizinische Fachpersonal.)

Zeitraum

01.07.24- 30.06.25	F) Die Krankheit Morbus Fabry bekannt machen Bemühungen zur Auffindung von weiteren Betroffenen: Artikel in Medien, mit Abbildungen etc.:
10.2024	Schweizer Familie
Frühling '25	Crossmediale Kampagne, „Seltene Krankheit Morbus Fabry“ in Media Planet in Zus. Arbeit mit Tageszeitungen. Inserat Interviews / Artikel in Gesundheitszeitschriften und Reaktionen darauf bearbeiten. + Inserat Je nach Anfragen; z.B. Dr. Stutz

Je nach Unterstützung durch die Sponsoring-Firmen können die oben aufgeführten Projekte ganz oder teilweise durchgeführt werden.

4. Anhang

4.1. Bericht Patientenveranstaltung 2023

18. Patientenveranstaltung vom 4. November 2023

Interessante Patientenveranstaltung vom 4. November 2023 im Sorell Hotel Zürichberg

An diesem regnerischen Novembertag haben sich ungefähr 40 Teilnehmer und Teilnehmerinnen zur diesjährigen Patientenveranstaltung im Hotel Sorell auf dem Zürichberg eingefunden. Zu Beginn des Anlasses begrüsst die Präsidentin Beate Krenn die Teilnehmer/-innen.

Die Präsidentin Beate Krenn bedankt sich herzlich im Namen von Fabrysuisse bei den Sponsoren Amicus Therapeutics, Chiesi, Sanofi und Takeda für deren Unterstützung im Kampf gegen Morbus Fabry.

Danach informiert Beate Krenn die Teilnehmer/-innen über das "1. Deutschsprachige Fabrytreffen Deutschland, Österreich, Schweiz", welches am 14. – 16. Juni 2024 in Nürnberg (Deutschland) stattfinden wird. Interessierte werden gebeten, sich für mehr Information mittels Kontaktformular zu melden.

Anschliessend stellt Beate Krenn Kirstin Landolt, die erste Referentin der diesjährigen Veranstaltung, vor. Frau Kirstin Landolt ist Ernährungsberaterin/-therapeutin in der USZ-Klinik für Endokrinologie, Diabetologie und Klinische Ernährung. Frau Landolt weist in ihrem Vortrag zu Beginn darauf hin, dass es keine spezifische, allgemein gültige Ernährungsempfehlung für Personen mit Morbus Fabry gibt. Sie weist aber auf folgende Ernährungsempfehlungen und Ziele hin:

1. Die Energie- und Nährstoffabdeckung soll durch eine ausgewogene Ernährungsweise erfolgen
2. Die Muskulatur soll gestärkt bzw. erhalten bleiben
3. Die individuelle Ernährung soll verträglich sein und gastrointestinale Beschwerden reduzieren
4. Die Freude und der Genuss am Essen soll gefördert werden

Eine ausgewogene Ernährung beinhaltet folgende drei Teile:

1. Kohlenhydratbeilage (Reis, Kartoffeln, Teigwaren, Brot, Quinoa, Ebly)
2. Proteinbeilage (Fleisch, Fisch, Milchprodukte, Eier, Tofu, Hülsenfrüchte)
3. Gemüsebeilage (Gemüse oder Salate roh oder gekocht)

Für Zwischenmahlzeiten werden Früchte/Fruchtsalat, Vollkornbrot, Getreideriegel, Joghurt und ähnliches empfohlen.

Frau Landolt gibt anschliessend noch einige Tipps zur Zubereitung/Einnahme einer ausgewogenen Ernährung: Nutzung von Tiefkühlprodukten (insbesondere Gemüse); Vorkochen und Einfrieren von Speisen für Tage mit Zeitmangel; angenehme Gestaltung der Essensumgebung; Einnahme der Mahlzeit sitzend und ohne Ablenkung; gutes Kauen und langsames Essen.

Bei Appetitlosigkeit/Mangelernährung empfiehlt Frau Landolt häufigere Mahlzeiten (5-6 Mahlzeiten); kürzere Nüchternzeiten; Reduktion von Gemüse und Nahrungsfaserkonsum; Fokus der Ernährung auf Stärkebeilagen, Proteinlieferanten und Fettquellen; Energieanreicherung der Mahlzeiten.

Bei Obstipation (Verstopfung) und Diarrhoe (Durchfall) empfiehlt Frau Landolt u.a. eine Steigerung der Nahrungsfaserzufuhr; die Einnahme von Optifibre oder Flohsamen, den Einsatz von Probiotika, sowie die Evaluation der Fettzufuhr und deren Verträglichkeit.

Bei Blähungen, Obstipation (Verstopfung), Diarrhoe (Durchfall) oder Krämpfen empfiehlt Frau Landolt eine FODMAP-reduzierte Ernährung, welche unter Begleitung der Ernährungstherapie erfolgen sollte; sowie der Vermeidung von kohlesäure- und koffeinhaltigen Getränken.

Alltagsaktivitäten können positiv unterstützt werden, durch eine Kombination aus Ernährung, Bewegung und Stressmanagement.

Priorität haben deshalb:

- Energie- und Proteinabdeckung zur Kräftigung der Muskulatur
- Regelmässige Mahlzeiteinnahmen und Reduktion von Verdauungsbeschwerden
- Förderung der Entspannung (ausreichend Schlaf)
- Körperliche Aktivität, insbesondere Krafttraining unterstützt die Muskulatur und stärkt Sie für Ihre Alltagsaktivitäten

Wird eine individuelle Ernährungsberatung gewünscht, erfolgt die Anmeldung durch den behandelnden Arzt/Ärztin. Die Kosten werden von der Grundversicherung übernommen.

Beate Krenn bedankt sich herzlich bei Frau Landolt für den spannenden Vortrag. Ausserdem informiert Beate Krenn die Teilnehmer der Veranstaltung, dass Fabrysuisse Mitglieder bei den Kosten unterstützt.

Anschliessend an den Vortrag findet ein Podiumsgespräch mit Betroffenen bzw. Angehörigen von Betroffenen statt. Ein Betroffener betont die Wichtigkeit einer ausgewogenen Ernährung. Er nimmt regelmässig Zwischenmahlzeiten ein und verkürzt die nüchternen Zeiten. Ein anderer Betroffener verzichtet seit einiger Zeit vollständig auf Tabak, Alkohol und Koffein. Zudem lässt er die Teilnehmer wissen, dass man auf die Botschaften seines Körpers "hören" soll. Eine Angehörige einer Betroffenen betont die Wichtigkeit der mentalen und psychischen Gesundheit.

Beat Krenn bedankt sich bei den Podiumsteilnehmer und verabschiedet die Teilnehmer der Veranstaltung in eine kurze Kaffeepause.

Nach der Kaffeepause spricht Dr. med. Albina Novak zum Thema "Übersicht über die Krankheit Morbus Fabry und ihre therapeutischen Zukunftsvisionen". Albina Novak ist Oberärztin an der Klinik Endokrinologie Seltene Krankheiten am Universitätsspital Zürich. Sie ist auch medizinische Beirätin bei Fabrysuisse.

Albina Novak erklärt bildhaft den Mechanismus der Zellschädigung bei Morbus Fabry: eine zunehmende Anreicherung von fetthaltigen Abbaustoffen in den verschiedenen Zelltypen führt zu Funktionsverlusten der entsprechenden Organe. Oft leiden Morbus Fabry Patienten an einer Nierenschädigung. Morbus Fabry ist eine X-chromosomal vererbte lysosomale Speicherkrankheit. Die vermutete Häufigkeit beträgt 1:20'000 für den klassischen Phänotypen, 10x mehr für den späten Phänotypen. In der Schweiz sind derzeit ca. 180 Patienten bekannt, welche von Morbus Fabry betroffen sind. Es werden aber mehr vermutet.

Seit 22 Jahren sind Enzyzersatztherapien von zwei pharmazeutischen Firmen im Einsatz. Bei dieser Therapie wird das fehlende Enzym alle 14 Tage durch Gabe in die Vene zugeführt. Seit kurzem ist eine neue Enzyzersatztherapie, bei welcher die Überlebensdauer des Moleküls im menschlichen Körper verlängert und weniger Antikörper gebildet werden, zugelassen. Neben diesen Enzyzersatztherapien existiert seit wenigen Jahren auch eine pharmakologische Chaperon Therapie, bei welcher die Medikation in Tablettenform eingenommen werden kann. Zur Behandlung gegen brennende Nervenschmerzen von Fabry Betroffenen wird in einer laufenden Studie abgeklärt, ob medizinisches Cannabinoid erfolgreich eingesetzt werden kann.

Beat Krenn bedankt sich bei herzlich bei Dr. med. Albina Novak für ihren interessanten Vortrag.

Nachmittags nach dem Lunch findet dann die Generalversammlung von Fabrysuisse statt. Die Veranstaltung findet einen gemütlichen Ausklang bei "Kaffee & Kuchen".

Bericht:

Martin Mannhart, November 2023

