

fabrysuisse

JAHRESBERICHT
2024/2025

Inhaltsverzeichnis

1. Tätigkeitsbericht Fabrysuisse	3
Vereinsjahr 1. Juli 2024 bis 30. Juni 2025	
2. Finanzen	12
Finanzjahr 1. Juli 2024 bis 30. Juni 2025	
3. Jahresplanung	13
Geplante Tätigkeiten im Vereinsjahr 2025/2026	
4. Bericht 19. Patientenveranstaltung vom 09.11.2024	16
von Martin Mannhart	



1. Tätigkeitsbericht

Die Vereinsorgane von Fabrysuisse ab den Wahlen vom 9. November 2024:

Vorstand:

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

Revisoren:

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

Unterstützung des Vorstands im Auftragsverhältnis:

- Sekretariatsführung: Elias Gerber, Sozialbetriebe Christuszentrum in Zürich
- Buchführung: Peter Züllig, Züllig & Partner Treuhand AG in Baar
- Webhosting/IT: Christian Geissler, FireStorm GmbH in Tann bei Rüti

Zum Abschluss des Vereinsjahres zählte der Verein:

67 Mitglieder

122 Interessierte ohne Mitgliedschaft

Geschätzte Mitglieder und Interessierte

Das Vereinsjahr 2024/2025 ist gut verlaufen. Wir konnten unsere Planung weitgehend umsetzen. Die Zusammenarbeit mit unseren professionellen Mitarbeitenden im Auftragsverhältnis hat sich gut eingespielt, und wir möchten diese auch weiterhin aufrechterhalten. Für die Vereinsarbeit von Fabrysuisse ist es wichtig, dass den Fabry-Betroffenen eine verlässliche Konstanz in der Unterstützung ihrer lebenslangen Krankheit geboten werden kann. Dazu müssen die Angebote von Fabrysuisse jährlich im Voraus geplant und garantiert werden. Diese verlässliche Konstanz möchten wir aufrechterhalten können.

Unsere Jahrestreffen sind jeweils gut besucht. Sie bieten unseren Mitgliedern eine Plattform für den persönlichen Austausch. Am 9. November 2024 hatten wir den bekannten Musikprofessor Prof. Dr. Günther Bernatzky aus Salzburg zu Gast. Seine Forschungs- und Lehrschwerpunkte sind Schmerzphysiologie und Schmerztherapie. Eine zusätzliche Art der Therapie zur Schmerzlinderung und Entspannung. In Österreich ist die Musiktherapie als Therapieform in der Medizin anerkannt und wird vom Gesundheitswesen unterstützt.

Am Nachmittag des Jahrestreffens fand traditionell die Vereinsversammlung von Fabrysuisse statt. Diese ist, wie schon im vorherigen Jahr, reibungslos verlaufen.

Die Arbeit im Vereinsvorstand ist vielfältig und auch immer wieder herausfordernd. Es gilt, die Anfragen, Umfragen und Einladungen zu bearbeiten und Anlässe zu organisieren. Die Zusammenarbeit mit unseren Mitarbeitern aus externen Organisationen im Auftragsverhältnis funktioniert gut. Das ist uns sehr wichtig, damit der Verein Fabrysuisse weiterhin entsprechend seinen Zielen bestehen kann. Speziell der Aufwand für die Unterstützung durch unsere Sponsoringfirmen mit persönlichen Treffen und entsprechenden Anträgen ist in letzter Zeit aufwändiger geworden und nimmt viel Zeit in Anspruch.

Personelles

Für mich als Präsidentin ist jetzt die Zeit für eine Veränderung gekommen. Ich habe mich entschieden, mich für das kommende Vorstandsjahr nicht mehr zur Wahl zu stellen und aus dem Vorstand auszutreten. Ich bin in letzter Zeit doch sehr an meine Grenzen gestossen, - und dies vor allem aus gesundheitlichen Gründen. Ich möchte auch meine Pensionierung jetzt mehr geniessen. Während neun Jahren war ich für Fabrysuisse aktiv tätig; sechs davon als Vorstandsmitglied und drei als Präsidentin. Es war eine gute Zeit im Verein, sie ist schnell vergangen. Ich durfte viel lernen und es hat mir gut gefallen. Besonders in Erinnerung sind mir die internationalen Expertentreffen von Fabry International FIN, wo ich jeweils Fabrysuisse repräsentieren durfte. Das letzte Treffen war im April 2025 in Portugal in Lissabon. Es war wie immer informativ, teilweise auch mit neuen Themen. Vor allem Dorothea Vollenweider, Stv. Präsidium, hat mich immer unterstützt. Das habe ich sehr geschätzt, und ich bedanke mich herzlich dafür.

Das Fortbestehen der Vorstandsarbeiten fürs kommende Vereinsjahr ist durch Dorothea Vollenweider gesichert. Sie wird das Präsidium ad interim übernehmen, bis eine weitere Lösung für die Führung des Vereins gefunden ist. Die Tätigkeiten werden für die «ad interims Zeit» vermindert geplant und durchgeführt, da aktuell zu wenig personelle Ressourcen im Vorstand vorhanden sind. Wir suchen natürlich stets nach weiteren neuen Vorstandsmitgliedern und hoffen auf vielleicht Sie, liebe Leserin oder lieber Leser.

Vernetzung im In- und Ausland

Morbus Fabry ist mittlerweile recht gut bekannt. Dies zu einem grossen Teil dank der breiten Vernetzung mit nationalen und weltweiten Organisationen, die sich für den Umgang mit seltenen Krankheiten und spezifisch für Morbus Fabry einsetzen. Es werden Brücken gebildet zu Gesundheits- und Patientenbewegungen, die die Lebenssituationen von Betroffenen abbilden und zum Ziel haben, den Wandel im Gesundheitswesen beeinflussen und mitsteuern zu können.

In der Folge lesen Sie, wo der Verein Fabrysuisse als Teil des grossen Netzwerkes im Berichtsjahr tätig war oder Einladungen leider nicht wahrnehmen konnte. Dazu gehörte oft auch, dass Mail- Einladungen entsprechend formuliert und an alle Mitglieder und Interessierten weiter verschickt und auf unserer Website aufgeschaltet wurden. Gerne listen wir hier die Einladungen auf mit der Idee, den Lesenden vor Auge zu führen, mit welcher Präsenz die Krankheit Morbus Fabry bekannt ist und bearbeitet wird.

Fabrysuisse konnte aus Ressourcengründen lange nicht allen Einladungen Folge leisten.

Dachorganisation ProRaris:

- Tag der seltenen Krankheiten 01.03.25 im Kantonsspital Luzern mit dem Thema PatientInnenvertretung und einem neuem Angebot Beratung für komplexe Einzelfälle. Leider keine Teilnahme von Fabrysuisse. Im Vorfeld Mailing – Einladung an alle Mitglieder und Interessierten und Aufschalten auf unserer Website.
- Delegiertenversammlung von ProRaris: 3. Juni 2025 von 18:00 bis 20:00 Uhr per Videokonferenz. Vorstandsmitglied Martin Mannhart hat teilgenommen.

Amicus Therapeutics:

Einladung zum internationalen Treffen in Innsbruck Österreich - Dachkongress für seltene Krankheiten, Vernetzung DE, A, und CH. vom 04.04.-05.04.25. Von Fabrysuisse keine Teilnahme, da zu wenig Kapazität; leider.

FIN, Fabry International Network:

- Expertentreffen Morbus Fabry 25.04. – 27.04.25 in Portugal Lissabon mit Workshops, Austausch zum Fundraising und dem interessanten neuen Thema: «Morbus Fabry und älter werden bei Mann und Frau». Die Präsidentin Beate Krenn hat teilgenommen.
- Das nächste FIN Fabry Expertentreffen findet vom 24. bis 25. April 2026 in Taiwan statt.

Wochenende für junge Erwachsene 2025:

Einladung Young Adults Community, Anmeldung und Auskunft direkt über die Website vom FIN, unter Projekte

- Young Adults Weekend 2025 September 26-28th – Antwerpen, Belgium
<https://www.fabrynetwork.org/news-events/>

FIN, Fabry International Network – Mitgliederversammlung Online:

Best-Practice-Sitzung 2024, Die Versammlung richtete sich an Vertretende der FIN-Mitgliedsorganisationen. Fabrysuisse ist Mitglied.

Wann: 5. Dezember 2024, 15:00–16:30 Uhr, Brüssel.

Ziel: Die Ergebnisse der Best-Practice-Sitzung, die wir Anfang des Jahres beim FIN-Expertentreffen in Prag durchgeführt haben, weiter auszuarbeiten.

Die Präsidentin Beate Krenn hat an der Umfrage teilgenommen.

FIN - Online Vortrag:

13. November 2024 mit Dr. Ashwin Roy zum Thema „Arrhythmie bei Fabry und was können wir dagegen tun“. Nur in englischer Sprache verfügbar.

FIN – Vorstand:

FIN, Fabry International Network, sucht neue Aktivmitglieder, um den Vorstand zu vervollständigen.

PatientView – Plattform von unabhängigen Organisationen:

PatientView ist eine in Großbritannien ansässige Forschungs-, Verlags- und Beratungsgruppe, die aus der Überzeugung heraus gegründet wurde, dass die Meinung von Patienten bei allen wichtigen Entscheidungen im Gesundheitswesen berücksichtigt werden sollte (egal, ob es sich um die Entwicklung eines neuen Gesundheitsprodukts oder um staatliche Veränderungen im Gesundheitssystem handelt). Die Organisation entstand als Reaktion auf die wachsende, starke globale Patientenbewegung. PatientView arbeitet weltweit daran, Brücken zu den Gesundheits-NGOs der Patientenbewegung zu bauen, um einen der wichtigsten Faktoren für den Wandel im Gesundheitswesen im 21. Jahrhundert zu definieren und zu unterstützen.

Anfragen wurden bearbeitet von Beate Krenn und Martin Mannhart:

- Umfragen von PatientView zur „Studie über den Einfluss der Pharmaindustrie auf Umwelt und Gesellschaft, 2024“

<https://de.surveymonkey.com/r/Pharma-ESG-und-Patientenvertretungen-2024>

- Unabhängige PatientView Studie zur Reputation von Unternehmen der Pharmaindustrie im Jahr 2024 – aus Patientensicht.

<https://de.surveymonkey.com/r/Unabhängige-PatientView-Studie-zur-Reputation-von-Unternehmen-der-Pharmaindustrie-im-Jahr-2024>

Selpers, selpers.com: Wissenswochen und Schulungen:

Plattform für Patientinnen und Angehörige:

Vom 15. Februar bis 14. März 2025 fanden auf selpers.com die Wissenswochen zu seltenen Erkrankungen statt, mit Fachwissen von Expert:innen, interaktiven Quizzes und persönlichen Geschichten, die immer noch leicht verständlich aufbereitet und kostenlos zugänglich sind. Ziel ist es, Betroffenen zuverlässige Informationen und die richtigen Anlaufstellen näherzubringen, denn diese zu finden ist für Betroffene oftmals schwierig.

Anfrage von Selpers: Blog und auf Social Media:

Zum Tag der Seltenen Erkrankungen am 28.02. wurde Fabrysuise im Selpers-Blog und auf Social Media vorgestellt. Im Vorfeld hat Fabrysuise Fragen z.Hd. des Blogs beantwortet. Die Präsidentin Beate Krenn hat teilgenommen. Die Kernbotschaft: «Es gibt Hoffnung. Morbus Fabry ist zwar nicht heilbar, aber zum Glück behandelbar. Mit einer Therapie können Betroffene den Umständen entsprechend, je nach Schwere der Erkrankung ein relativ normales Leben führen.»

Fabrytalk online, neues Forum für Fachleute und Vertretungen von Patient:innen, Netzwerk zu Morbus Fabry, Vorsitz Prof. Dr. Nowak:

- 13.03.25, 17:30-19:00, Die Präsidentin Beate Krenn hat teilgenommen.

SGIEM, Swiss Group for inborn Errors:

- Treffen am 13th March 2025, im SITEM Insel, Spital Bern, Aktuelles zur Diagnose und Behandlung angeborener Stoffwechselstörungen. Fabryuisse. Keine Teilnahme von Fabryuisse da zu wenig Kapazität

Takademy: Fortbildung -& Vernetzungsevents von Takeda Pharmaceutical:

- Veranstaltung: «Finanzierung Patientenorganisation – Politik, 2. Teil», 05.04.25. Keine Teilnahme von Fabryuisse, da zu wenig Kapazität

Einladung zum Euro Rare Diseases Congress:

- Vortrag über Orphan drugs, Belstay Roma, Italien, 17.11.-18.11.25, Fabryuisse keine Teilnahme

Symposium Neurometabolik, Teilnahme vor Ort und online möglich:

- Programm: Neurometabolische Erkrankungen, Donnerstag, 31. Okt. 2024 Teilnahme war in beiden Fällen kostenlos. Fabryuisse keine Teilnahme

Symposium vom BAG – Einladung:

- Am Freitag, den 22. November 2024 fand das Symposium «10 Jahre Humanforschungsgesetz: Vergangenheit, Gegenwart, Zukunft» im Kursaal in Bern statt. Auch mit dem Thema zu Morbus Fabry > «Alle hatten es, niemand wusste es». Fabryuisse keine Teilnahme vor Ort.

Inselspital Bern, Zentrum für seltene Krankheiten – Online Einladung;

- Angioödeme – Differenzialdiagnostik und Therapie, 6. November 2024, Anna Seiler Haus Bern. Teilnahme der Präsidentin für die vorhergehende Umfrage. Online: Von Fabryuisse keine Teilnahme

Rare Disease Action Forum | RDAF

Gipfeltreffen zu seltenen Krankheiten – Einladung:

- Schweizer Gipfeltreffen zu seltenen Krankheiten fand am 26. November 2024 in Bern statt und zielte darauf ab, eine gemeinsame Vision und einen Fahrplan für Verbesserungen in Diagnose, Behandlung und Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten zu entwickeln. Fabryuisse keine Teilnahme vor Ort.

Kosek:

Die Nationale Koordination Seltene Krankheiten kosek ist eine Koordinationsplattform für die Verbesserung der Versorgungssituation für Betroffene von Seltenen Krankheiten. Zu diesem Zweck führt die kosek Projekte mit den Akteuren der Gesundheitsversorgung durch und bezieht dabei immer die Betroffenen über ihre Patientenorganisationen mit ein.

Im Dezember 2024 hat die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) fünfundzwanzig spezialisierte Behandlungszentren in der Schweiz als kosek-Referenzzentren anerkannt. Die kosek ist keine direkte Anlaufstelle für Patienten mit einer seltenen Krankheit. Es gibt Helplines in Deutsch, Französisch, Italienisch

Team Eleva, vormalig Greenovation online Einladung:

Am 5. Dezember 2024 fand ein spannendes und informatives Webinar statt in dem eingehend die Enzyersatztherapien für Morbus Fabry Thema waren. Fabrysuisse keine Teilnahme

Gesucht:

Wie Sie oben lesen, konnte Fabrysuisse nicht allen Einladungen Folge leisten, obschon dies im Sinne der Statuten Art. 2, Zweck, unterstützend wäre. Der Vorstand wäre glücklich, eine verlässliche Person als «Abgeordnete» bezeichnen zu können. Sind Sie interessiert?

Morbus Fabry bekannt machen / Themenbeiträge in den Medien:

Der Verein Fabrysuisse setzt sich dafür ein, die Krankheit in der Öffentlichkeit bekannt zu machen und zu sensibilisieren. Betroffene und indirekt Betroffene sollen Verständnis und Unterstützung erhalten. Noch nicht diagnostizierte Kranke sollen gefunden und ihnen soll eine Therapie ermöglicht werden.

- Schweizer Familie im Themenspecial «Gesundheitsratgeber», vom 17.10.2024: Artikel: «Eine Erkrankung mit vielen Gesichtern»; Fachbeitrag mit Prof. Dr. Albina Nowak.
- Health & Wealth, Themenspecial in Finanz und Wirtschaft vom 08.03.2025: Artikel und 3 Monate online Monate auf gesundheit.tagesanzeiger.ch, «Alle hatten es, niemand wusste es. - Immer Bauchweh, immer brennende Handinnenflächen, immer heisse Fusssohlen. Ist das normal?» Vereinsbeitrag, Redaktion und Gestaltung: Oliver Knick, Knick Media, Beinwil am See.

«info@fabrysuisse.ch - unsere Mailadresse für den Kontakt zu Fabrysuisse:

- Diverse Anfragen von Betroffenen für Infos, Kontakte, Beratungen und für Broschüren über Morbus Fabry. Versand von Medikids und Flyer Beratungsangebot von Fabrysuisse. Die meisten Broschüren gibt es nur noch digital, diese finden Sie auf unserer Homepage unter Broschüren.
- Häufige medizinische Anfragen zu Morbus Fabry: Annahme und Zuweisung an die verschiedenen Fachstellen und zu unserer Fabry Spezialistin Prof. Dr. Albina Nowak.

Jahresanlass Fabrysuisse 2025:

Ausblick auf die erste Hälfte des Vereinsjahres 25/26

Die Planung für unseren Jahresanlass am 08.11.25 im Sorell Hotel Zürichberg ist: Jahresveranstaltung vom Samstag 8. Nov. 2025, Sorell Hotel Zürichberg, Zürich, 9:15 Uhr:

- Prof. Dr. Albina Nowak: «Morbus Fabry bei Kindern».
- Dr. med. Julia Schürch: «Medizinische Hypnose heute: Funktion und Möglichkeiten – auch im Hinblick auf Beschwerden bei Morbus Fabry»

Mittagessen - Vereinsversammlung fabrysuisse

Kinderprogramm mit Kinderbetreuung Zoo Zürich

Für die Mitglieder des Vereins Fabrysuisse ist dieser Anlass wie bisher kostenlos dank der Unterstützung unserer Sponsoring Firmen. Interessierte ohne Mitgliedschaft bezahlen einen Unkostenbeitrag von CHF 40.00.

Sponsoring

Unser Verein ist auf die Unterstützung von Sponsoring Firmen angewiesen. Zwar erheben wir auch Mitgliederbeiträge und bitten um Spenden in den Medien. Diese sind jedoch nicht kostendeckend. Die Eigenmittelfinanzierung 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 und unser Verein funktioniert, wir eine Website und auch eine Veranstaltung anbieten können. Dank dem Sponsoring gelang dies bis heute.

Wir bedanken uns herzlich bei unseren Sponsoring Firmen Amicus, Sanofi, Chiesi, Sciensus und Takeda. Wir freuen uns auf eine weitere gute Zusammenarbeit.

Wie schon zu Anfang erwähnt, setzen wir auf Konstanz. Diese ist uns sehr wichtig, um die Betroffenen in ihrer lebenslangen Krankheit so gut wie möglich zu unterstützen.

Dem Jahresbericht können Sie entnehmen, dass wir viel daran setzen, die Ziele unseres Vereins Fabrysuisse 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.

Für den Vorstand:

Beate Krenn, Präsidium

P.S. Die Mitglieder erhalten diesen Jahresbericht in gedruckter Form. Interessierte können diesen über info@fabrysuisse.ch bestellen, oder bei unserem Anlass im November 25 gleich mitnehmen. Interessierte ohne Mitgliedschaft erhalten die Infos per Mail, sofern wir eine aktuelle Email-Adresse besitzen.

2. Finanzen

Nähere Angaben zu den Finanzen können schriftlich per Mail bei Kassiererin Frau Vollenweider angefragt werden: dorothea.vollenweider@fabrysuisse.ch



GERBIZ
TREUHAND

**Bericht der Revisionsstelle
an die Mitgliederversammlung von**

**Verein fabrysuisse
in 8000 Zürich**

Als Revisionsstelle Ihres Vereins haben wir die auf den 30. Juni 2025 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 einem Vereinsvermögen
nach Verlustzuweisung von zu genehmigen.

Die Revisionsstelle

Elias Gerber

Brugg, 30. September 2025

3. Jahresplanung

Gemäss Beschluss von der Vorstandssitzung vom 13. August 2025

Dieses Ziel verfolgen wir mit unserer 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.

Der Vorstand setzt dabei seine Prioritäten und Schwerpunkte je nach finanzieller Unterstützung durch das Sponsoring.

Daten

fortlaufend

A) "Overhead": Fabrysuisse lebendig erhalten

- Vorstandsentschädigungen (+ 1 Person)
- Sitzungsspesen
- Raummiete für Sitzungen
- Revisionsentschädigung
- Sekretariatsführungshonorare
- Buchführungshonorare

fortlaufend

B) Veranstaltungen für Fabry-Interessierte

08.11.2025

Jahresveranstaltung / Patientenveranstaltung mit Fachvorträgen zu den Themen "Morbus Fabry bei Kindern" und "Medizinische Hypnose - Funktion und Möglichkeiten auch in Hinblick auf Beschwerden bei Morbus Fabry"

Auslagen:

Raummiete, Kinderprogramm, Rednerhonorare, Konsumation, Druck & Versand der Flyer

Daten

fortlaufend **C) Services**

Umsetzung Redesign der Website
(Planung fand im Vereinsjahr 24/25 statt, wobei ein Gesamtbudget von 10'000 bewilligt wurde)

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

Juni + Dez. 2 Rundmails an Mitglieder mit Informationen

fortlaufend **D) "Serviceline"**

Aufrecht erhalten, 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

Neu dazu in die Wege leiten, mit Fachperson:

- Familienplanung mit Morbus Fabry

Daten

E) Vernetzung im In- und Ausland

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

28. Feb. 26 Pro Raris, Schweiz, internationaler Tag der seltenen Krankheiten 2026
- Pro Raris Delegiertenversammlung (1-2 Pers.)
- Mitgliedschaft
24. Apr. 26 FIN – Fabry-International Expert Meeting
24. und 25. April 2026 in Taipei City, Taiwan,
Reise Beispiel: Cathay Pacific ca. 1300.00 / Pers.,
14 h /Weg inkl Zwischenstopp in Hong Kong.
+ Aufenthalt an der Tagung mit Rechnung an fabrysuisse
(1-2 Personen)

fortlaufend **F) Öffentlichkeitsarbeit - Die Krankheit Morbus Fabry bekannt machen**
Bemühungen zur Auffindung von weiteren Betroffenen:
Artikel in Medien etc.

- Sept. 2025 Artikel Schweizer-Familie: 1 Seite
- Jan. 2026 Neuen Artikel erstellen lassen durch
Redaktor: Oliver Knick (vorbehältlich Sponsoring)
- März 2026 Artikel anlässlich Tag der seltenen Krankheiten
(vorbehältlich Sponsoring)

4. Bericht Patientenveranstaltung

von der 19. Patientenveranstaltung vom 9. November 2024 in Zürich

Autor: Martin Mannhart

Ungefähr 35 Teilnehmer und Teilnehmerinnen haben sich an diesem vernebelten Novembertag zur diesjährigen Patientenveranstaltung im Hotel Sorell auf dem Zürichberg eingefunden. Zu Beginn der Veranstaltung heisst die Präsidentin Beate Krenn die Teilnehmer/-innen herzlich willkommen.

Die Präsidentin bedankt sich herzlich im Namen von Fabrysuisse bei den Sponsoren Amicus Therapeutics, Chiesi, Sanofi, Sciensus und Takeda für deren Unterstützung im Kampf gegen Morbus Fabry. Ohne Unterstützung dieser Sponsoren wäre eine solche Patientenveranstaltung undenkbar.

Anschliessend spricht Professorin Dr. med. Albina Nowak über die Krankheit Morbus Fabry sowie ihrer Behandlung. Albina Nowak ist Oberärztin an der Klinik Endokrinologie, Diabetologie und Klinische Ernährung am Universitätsspital Zürich. Sie ist auch medizinische Beirätin bei Fabrysuisse.

Albina Nowak erklärt bildhaft den Mechanismus der Zellschädigung bei Morbus Fabry: Genetisch bedingt produziert der Körper ein Enzym (α -Galaktosidase A) in nicht genügender Menge. Fetthaltige Abbaustoffe können deshalb nicht oder nicht genügend abgebaut werden. Sie lagern sich in der Zelle (genauer in den Lysosomen) ein. Die zunehmende Anreicherung dieser Abbaustoffe in den verschiedenen Zelltypen führt zu Funktionsverlusten u.a. bei Nieren-, Herz-, Muskel- und Nervenzellen. Bei Morbus Fabry werden zwei Krankheitstypen unterschieden: Frühe Verlaufsform (sehr wenig Enzym vorhanden) und späte Verlaufsform (etwas mehr Enzym vorhanden).

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 Jahren sind Enzyersatztherapien von zwei pharmazeutischen Firmen im Einsatz: Fabrazyme von Sanofi sowie Replagal von Takeda. Bei dieser Therapie wird das fehlende Enzym alle 14 Tage mittels Infusion in die Vene verabreicht.

Seit kurzem ist eine weitere Enzyersatztherapie zugelassen: Elfabrio von Chiesi. Bei dieser Therapie wird die Überlebensdauer des Moleküls im menschlichen Körper verlängert und es werden weniger Antikörper gebildet. Neben diesen Enzyersatztherapien existiert seit wenigen Jahren auch eine pharmakologische Chaperon Therapie, bei welcher die Medikation in Tablettenform eingenommen wird (Migalastat von Amicus Therapeutics).

Beate Krenn bedankt sich herzlich bei Prof. Dr. med. Albina Nowak für ihren interessanten Vortrag.

Anschliessend stellt Dorothea Vollenweider Univ.-Prof. Dr. Günther Bernatzky aus Salzburg vor. Prof. Dr. Bernatzky's Forschungs- und Lehrschwerpunkte sind Schmerzpsychologie und Schmerztherapie. In zahlreichen Buchbeiträgen, Vorträgen, Seminaren, Symposien und mit der Produktion von therapeutischen Musik CDs zur Schmerztherapie bietet er vielen chronischen Schmerzpatienten und -patientinnen Unterstützung. Er spricht an der diesjährigen Veranstaltung zum Thema «Musik als Schmerztherapie».

Prof. Dr. Günther Bernatzky macht schon zu Beginn seiner Ausführungen klar, dass Musik nicht «heilen» kann. Sie kann jedoch medizinische Behandlungen komplementär unterstützen und trägt so zur Steigerung der Lebensqualität der Betroffenen bei. Musik macht fröhlich, putscht auf oder schenkt süsse Melancholie. Dank moderner Technologie sind diese Gefühle jederzeit und an jedem beliebigen Ort abrufbar!

Das österreichische Musiktherapiegesetz von 2009 definiert Musiktherapie als eine eigenständige, wissenschaftlich künstlerisch-kreative und ausdrucksfördernde Therapieform zur Wiederherstellung, Erhaltung und Förderung seelischer, körperlicher und geistiger Gesundheit.

Es geht hier um die bewusste und geplante Behandlung von Leidenszuständen mit musikalischen Mitteln im Rahmen einer therapeutischen Beziehung. Das Einsatzgebiet der Musiktherapie ist sehr vielfältig und umfasst u.a. Psychiatrie, Neurologie, Psychosomatik, Geriatrie, Pädiatrie, Innere Medizin, Onkologie sowie Rehabilitation. Die Musiktherapie bietet nachweisbar Hilfe u.a. für Menschen mit Psychosen, Koma-Patienten, Patienten mit Schädel-Hirn-Trauma oder auch für krebserkrankte Kinder u. Jugendliche.

Anschliessend erläutert Prof. Dr. Günther Bernatzky wie sich Musik auf das Gehirn bzw. den Körper auswirkt. Die psychophysiologischen Effekte von medico-funktionaler Musik¹ sind folgende:

- 1.) Herz-Kreislauf: Senkung der Herzfrequenz, sowie Senkung des Blutdrucks
- 2.) Atmung: Senkung des Atemminutenvolumens, Senkung des Sauerstoffverbrauchs
- 3.) Innere Sekretion / Stoffwechsel: Verminderte Freisetzung von bestimmten Hormonen, Erzeugung von Schlafbereitschaft
- 4.) Äussere Sekretion / Ausscheidung: Verminderte Schweissekretion
- 5.) Psychomotorik: Verminderte motorische Unruhe, lösen muskulärer Verkrampfungen, verbesserte Koordination
- 6.) Rezeption, Perzeption, mentale Performance: Anhebung der Schmerzschwelle, erhöhte Schmerzempfindungstoleranz, mentale Fokussierung
- 7.) Medikamentenbedarf: Einsparung der Prämedikation
- 8.) Behandlungsdauer: Verringerung der stationären Verweildauer
- 9.) Motorik: Herabsetzung der Muskelspannung, lösen von Muskelkrämpfen
- 10.) Psyche/Psychomotorik: Minderung motorischer Unruhe, Verhinderung von Muskelzittern
- 11.) Subjektives Befinden: Weniger oder keine Angst, reduziertes Schmerzempfinden, gestärktes Selbstvertrauen, emotionale Entspannung, Ablenkung/Tagträumen
- 12.) Ökonomische Arbeitsabläufe: Reibungslosere Gestaltung, Erhöhung der Patientencompliance²
- 13.) Investition/Kosten: kein erhöhter Personalbedarf, Medikamenteneinsparungen

Verschiedene Studien zeigen, dass Musik hören, singen oder ein Instrument spielen bei vielen neurologischen Problemen (Schlaganfall, Demenz, Parkinson, Epilepsie oder Multiple Sklerose) in der Rehabilitation hilfreich ist.

Prof. Dr. Günther Bernatzky erläutert die emotionalen Reaktionen der Musik:

- «Schneller Rhythmus und Stakkato» bewirken Fröhlichkeit
- «Langsamer Rhythmus und Legato» bewirken Traurigkeit
- «Schneller Rhythmus und Legato» bewirken Ärger
- «Langsamer Rhythmus und Stakkato» bewirken Angst

Die Film-, Unterhaltungs- und Werbe-Industrie benutzen Musik, um bei Zuschauern und Konsumenten emotionale Reaktionen zu wecken. Die Wirkung von Musik erstreckt sich in Abhängigkeit vom Charakter der verwendeten Musik in folgende Richtungen:

- Aktivierung von Körper und Psyche:
 - a.) Körperliche Aktivierung (Tanz, Rehabilitation)
 - b.) Emotionale Neuorientierung (Stimmung)Ouvertüren und Märsche regen an und zerstreuen negative Gedanken.
- Entspannung von Körper und Psyche:
 - a.) Lösung von körperlicher Entspannung
 - b.) Beseitigung von psychischen Spannungen (Angst)Entspannungsmusik entspannt Körper und Geist und hat (u.a.) konzentrationsfördernde Wirkung.

Prof. Dr. Günther Bernatzky demonstriert diese Effekte beispielhaft an einigen Musikstücken. Die musikalische Charakteristik und deren körperliche Wirkung hängt insbesondere von folgenden Faktoren ab:

- Intensität (Lautstärke, Lautstärkenänderung)
- Zeitablauf (Tempo der Musik, Tempowechsel)
- Tonhöhenstruktur (Tonhöhenumfang, Intervalle, aufwärts/abwärts gerichtete Intervalle)
- Klangcharakter (Klangfarbe, Zusammenklänge, Bereich der Harmonik)
- Entspannungsmusik mit gesprochener Entspannungsanleitung ...
- lindert Schmerzen
- fördert den gesunden Schlaf
- reduziert situative Angst und Depression
- steigert die Konzentrationsfähigkeit
- aktiviert die Selbstheilungskräfte

Zusammenfassend lässt sich festhalten, dass Musik selbst nicht schwere Erkrankungen heilt. Sie kann aber die Symptome lindern, die Stimmung verbessern und gibt damit der pharmakologischen Therapie einen besseren Erfolg. Musik ist Medizin und kann/soll/muss als solche diagnosespezifisch verwendet werden.

Beate Krenn bedankt sich ganz herzlich bei Prof. Dr. Günther Bernatzky für seinen höchst interessanten Vortrag.