

Fabry Patient Group Summit Meeting Amsterdam 15 - 16.02.2018

Ein Patienten Gruppen Gipfeltreffen im Kampf gegen Fabry. Mit einem Workshop zum Austausch zwischen Patientinnen- und Patienten und Ärzten, organisiert von Sanofi Genzyme.

Teilnehmer

21 Nationen:

Belgien, Niederlande, Rumänien, Finnland, Frankreich, Italien, England, Schweiz, Schweden, Griechenland, Litauen, Spanien, Polen und weitere.

Pharma

Sanofi Genzyme Gastgeber

Motto

Überwachung und Kontrolle therapeutischer Massnahmen und deren Umsetzung der teilnehmenden Nationen, sowie der Austausch von persönliche Erfahrungen, der lange Weg von der Anmeldung bis zur Diagnose und Therapie.

Hauptorgan

Nieren sowie multiple Organe

Themen

Dr. M. Namdar Genf:

Ein Zukunftsmodell für personalisierte und angepasste Therapien, um therapeutische Ziele zu erreichen. Die Menschen sind Individuen und sprechen deshalb auch unterschiedlich auf die Therapien an. Einen persönlichen Therapieplan rund um den Patienten erstellen, um bessere Resultate zu erreichen.

Dr. Renzo Mignani Italien:

FASTEX, (Fabry Stabilisation index) ein Parameter um die Diagnose bei Fabry Krankheit gezielt zu messen und festzustellen. Wird in Italien bereits praktiziert, ansonsten nicht so bekannt. Dabei werden alle wichtigen Organe wie Nieren, Herz, Hirn und weitere mit Messwerten erfasst und jährlich überprüft. Anhand dessen und weiteren Faktoren, wie klinische Symptome wird der Pat. kontrolliert, ob er stabil ist, eine Therapie braucht und wie weiter.

Fabry bei Frauen von Dr. Dominique Germain Frankreich:

Ein sehr eindrücklicher und gut verständlicher interessanter Vortrag. Die Frauen sind in manchen Ländern oftmals benachteiligt in Sachen Therapie, weil sie ja von Haus aus über zwei XX Chromosomen verfügen. Zumindest hat es den Anschein, dass Sie weniger betroffen sind, da gilt es noch einiges auszuräumen. Bei Frauen beginnt Fabry meist mit Fibrosen (einer krankhaften Veränderung des Bindegewebes, es verhärtet). Sie entwickeln später Herzprobleme und bekommen weniger renale Endstadien, dennoch können sie stark betroffen sein.

Fabry bei Kindern von M. Spada Italien klinische Studien:

Praktizieren New born screening

Symptome starten bereits bei zweijährigen und nehmen zu. Bei den 11. jährigen finden sich bereits toxische Nachweise in den Nierenzellen. Empfehlung eine Nierenbiopsie machen, stets eng überwachen, bevor sie mit der Therapie anfangen. Junge Pat. mit klassischer

Fabry haben ein höheres Risiko von Organschäden und dem Endstadium der Nieren. Sie sollten möglichst früh behandelt werden.

Diagnose Fabry und wie sage ich es meiner Familie von Frau Dr. Elena Ranieri, Italien:
In Italien gibt es dafür den **Genetic Counselor**. Ein spezialisierter und unabhängiger Gesundheitscoach. Er ist die Brücke zwischen dem Patienten, dem Arzt, der Familie und anderen Institutionen. Es läuft alles über ihn. Er informiert, koordiniert und vermittelt zwischen den verschiedenen Parteien, Ämtern und den Schnittstellen. Das geschieht alles nur mit dem Einverständnis des Betroffenen. So bleibt der Patient selbstbestimmt und entscheidet selber über seine Bedürfnisse und Infos, welche er weitergeben möchte. Der Counselor kann einen Bericht mit den Infos erstellen, diesen kann der Pat. dann seiner Familie abgeben, wenn er nicht selber informieren möchte.

Resultate aus dem Workshop mit den anwesenden Nationen: die Organisation in ihrer Heimat, der weite Weg bei Verdacht auf Fabry bis zur Therapie.

Schweiz 150 Träger des Fabry gen, Pat. 50-80, 8 Millionen Einwohner
4 Versorgungszentren, Spital Linth, Lausanne, Inselspital Bern und das Universitätsspital Zürich. Für Kinder ist das Kinderspital Zürich zuständig.
Patienten werden jährlich zur Untersuchung aufgeboten. Die Behandlungskosten tragen die Krankenkassen, Heimtherapie wird rege praktiziert. ERT: Replagal, Fabrazyme und neu Migalastat (Galafold), die Tablette zum Einnehmen. Fabryuisse unsere Patientenorganisation bietet den Betroffenen Informationen und Unterstützung und seit kurzem auch verschiedene Beratungen rund um das Thema Fabry an. Unsere Sponsoren: Shire, Sanofi Genzyme und Amicus.

Holland 185 Pat. 17 Millionen Einwohner
Haben eine sehr gute Versorgung, ein Fabry Expertisen Center in Amsterdam, Untersuchungen den ganzen Tag, 2x pro Jahr, 95% Heimtherapien, eine Kommission überwacht, entscheidet und empfiehlt bei wichtigen Entscheidungen. Sie sind sehr streng, bei Nichterscheinen zu den Untersuchungen hat der Pat. kein Anrecht auf Therapien. Grundsätzlich entscheidet der Pat. selber, ob er eine Therapie möchte. Infusionen zu Hause durch den Pat. auch selber möglich, nachdem er ein Training hatte.
Holland hat eine E learning Plattform und einen Fabry Frauentag
Am Fabry Frauentag werden Frauen eingeladen, befragt auch psychologisch und das wird dann publiziert.

Belgien 80 Pat. 11 Millionen Einwohner
8 universitäre Center für Fabry, Untersuchungen 1x pro Jahr, Heimtherapie nur wenige, bis jetzt 1%, das wird dann von der jeweiligen Pharmafirma bezahlt nicht vom Staat.

Finnland 105 Pat. 50 Millionen Einwohner
1 grosses Fabry Center, Heimtherapie je nach Ortschaft, nicht übermal möglich, Fabrazyme und Replagal. Sie sind der Auffassung, alle Männer mit Fabry sollten therapiert werden und die Frauen nur wenn sie Symptome haben.

Rumänien 31 Pat. 19 Millionen Einwohner
Der Staat bezahlt aber es fehlt an Geld und es ist sehr bürokratisch, Pat. müssen sehr viele Papiere einreichen, bevor sie was bezahlt bekommen. In Bukarest gibt es ein grösseres Spital mit besser ausgebildeten Ärzten, 1x pro Jahr eine Untersuchung, keine Heimtherapie. Nur Fabrazyme erhältlich. Es ist alles noch in den Anfängen. Ein Pat. musste sich selber

diagnostizieren, der Arzt hatte es nicht erkannt. Jetzt hat er eine Pat. Organisation auf Facebook gegründet. Sie machen vieles noch versteckt, weil sie Repressionen fürchten.

Frankreich 500 Pat. 64 Millionen Einwohner

4 grosse, 40 kl. Fabry Center, 1x pro Jahr grosse Untersuchung, Frabrazyme und Replagal, 90% Heimtherapie mit Kostenbeteiligung 50 € pro Jahr, Pat. können die Infusion auch selber legen, im Spital kostenfrei, alle 5 Jahre staatliche Überprüfung.

Polen 70 Pat. 40 Millionen Einwohner

5 Center, Therapien sponsert von den Pharmafirmen, Zugang schwierig und limitiert, sehr bürokratisch, Center für Kinder ist am besten ausgerüstet.

Italien, unbekannt wie viele Pat. 60 Millionen Einwohner

5-6 Center, 1x pro Jahr oder auch halbjährlich Untersuchungen, eher schwierig und bürokratisch, Heimtherapie mehrheitlich im Süden, im Norden nur im Spital möglich.

Spanien 140 Pat. 47 Millionen Einwohner

70 gute Center, 5 – 6 Expertisen Center Alles kostenfrei, Heimtherapie, Therapien: Fabrazyme, Replagal, Migalastat.

Verschiedene Infos und Programme zum Lernen für Patienten:

Filigrane ein 5 Punkte Programm zum Lernen und Verstehen aus Frankreich, dazu laden sie Patienten nach Paris ein.

1, Pat. versteht Fabry, 2, genetische Übertragung, 3, managet seine Therapie, 4, seine Schmerzen, 5, sein Leben mit Fabry.

Fabry ist in 3 Gruppen eingeteilt:

- **Gruppe 1**
klassische Form, rot, starke Symptome, lebensbedrohend, braucht Therapie
- **Gruppe 2**
späte, blau, eher mildere Form, Symptome erst später, Überwachung, Therapie je nach Beschwerden
- **Gruppe 3**
trägt defektes Gen, grün, ist aber nicht ausgebrochen, ist normal

Ein Bericht von Beate Krenn, Vorstandsmitglied von Fabrysuisse