

## **7. FIN - Fabry International Treffen 24.05.-26.05.2019 in Barcelona, Spanien**

### *Teilnehmende*

Über 80 Delegierte, davon 26 Nationen

UK, USA, Polen, Belgien, Italien, Frankreich, China, Dänemark, Russland, Schweiz, Finnland, Holland, Griechenland, Japan, Korea, Litauen, Israel, Südafrika, Spanien, Türkei, Taiwan, Singapur, Rumänien, Australien, Irland und Deutschland

### *Pharmafirmen*

Amicus UK, Avrobio USA, Freeline UK, Greenovation Deutschland, Indorsia Schweiz, Protalix Israel, Sanofi Rumänien, Korea, Spanien, UK und USA, Takeda Schweiz, Singapur, Taiwan und Korea, Sangamo USA, Chiesi Farmaceutici S.p.A. Spanien und Italien.

### *Programm Neugestaltung und Ausrichtung mit Workshop und Verlängerung des Kongresses*

- Workshop - Verständnis für die psychologischen Bedürfnisse der Fabry-Krankheit
- Workshop – Symptommanagement und Erfahrungen austauschen
- Workshop – Erfahrungen und Austausch der Fabry Männer
- Workshop – Erfahrungen und Austausch der Fabry Frauen

Die Mitglieder vom FIN Board haben uns in verschiedenen Gruppen eingeteilt und diese geleitet. Jeder konnte sich vorstellen und seine Geschichte vorbringen. So kam ein guter Austausch zustande. Diese Infos und Erfahrungen dienen dann für weitere Referate. Zumindest am Patienten Gipfeltreffen in Rotterdam ist ein Teil als Vortrag von Anna Merliouto, einem Mitglied vom FIN Board vorgestellt worden. Referat: *Welche Art von Unterstützung Fabry Betroffene brauchen*

### *Gastland Spanien, ca. 45 Millionen Einwohner, 1150 vermutliche Fabry Betroffene, davon ca. 150 Patienten in Catalonia in Behandlung*

Vorstellung der spanischen Patienten Organisation durch Jordi Cruz. Er ist Gründer von verschiedenen Organisationen und Präsident der seltenen Krankheiten in Catalonia, executive Direktor im Hospital und weiteren Komitees in Spanien. Gründungen: Sanfilippo Association im 2003, Mucopolysaccharide im 2005 und Lysosomal disorders Association in 2015. Sie sind auch auf facebook, twitter und Instagram vertreten.

Die spanische Association bietet ihren Morbus Fabry Mitgliedern und Patienten in Spanien diversen Service:

- Psychologische Betreuung
- Information, Unterstützung und Rechtsberatung auch für Familienmitglieder
- Treffen von verschiedenen Gemeinschaften
- Veranstaltungen
- Verschiedene Aktivitäten, auch Workshops
- Herausgabe von Magazinen
- Material, Info für die Patienten, Anleitungen für Patienten und Doktoren
- Nationaler Fabry Congress in Madrid

Prof. Dr. Ortiz Nephrologist vom Health Research von Madrid stellt das spanische Gesundheitssystem vor:

- Es gibt 17 Gesundheitssysteme in Spanien
- Kostenlose Notfallversorgung
- Generell hohe medizinische Qualität
- Therapien für seltene Krankheiten

Prof. Oritz's Forschungen sind über 30'000-mal zitiert worden, und er hat 6 Patente auf Therapie für Nierenerkrankungen. Sein Forschungsinteresse umfasst die Pathogenese und die Behandlung von Nierenerkrankungen und Fabry-Erkrankungen. Nur kranke Nieren verlieren Protein. Die Nieren sind die Entgiftungszentrale. Sie befreien unser Blut von den Stoffwechselprodukten aus den Zellen, und den Fremdstoffen wie Arzneimittel oder Umweltgifte. Das Nierenkörperchen (*Glomerulum*) ist Teil dieses Filterungsprozesses. Wenn die Nierenkörperchen *Glomerulume* nicht mehr richtig arbeiten, kann es zur Entzündung kommen - der Glomerulonephritis. Dies ist eine entzündliche Nierenerkrankung, bei der vor allem die Glomeruli der Nierenrinde betroffen sind. Die Erkrankung zeigt sich an der Eiweiß- und Blutausscheidung im Urin sowie einem Blutdruckanstieg, Wassereinlagerungen ins Gewebe und Schmerzen in der Nierengegend. Ist sie erst einmal chronisch geworden, kann sie zu Nierenschwäche führen. Wenn das Nierengewebe zu stark geschädigt wurde, wird es durch Bindegewebe ersetzt und die Nieren kann dann nicht mehr richtig arbeiten. Ihre Filterfähigkeit wird eingeschränkt und mit der Zeit kann die Niere ganz versagen. Wichtig bei Fabry ist auch die Ernährung. Vor allem bei „classical Male“ (Männer) mit Nieren-Beteiligung. Betroffene sollten auf eine ausgewogene und gesunde Ernährung mit wenig rotem Fleisch und so gut wie möglich keinen Fertigprodukten achten.

In Spanien allgemein vermissen sie ein nationales Register unabhängig von den Pharmafirmen, sowie ein gut finanziertes Reference Center und nötige Geldmittel. Die Patienten wandern dorthin, wo sie am besten die Therapien erhalten. Je nach Region gibt es für die gleiche Behandlung keine Garantie. Es gibt sehr viele Herz- und Dialyse Patienten, sowie Transplantationen, scheinbar die höchste Rate in der Welt bei Fabry Patienten. Classical Male sollten die Therapie früh beginnen und non classicals mit wenig Symptomen sich eng beobachten lassen.

*Fabry Patient: Francisco Albiol, 55 Jahre alt aus Spanien erzählte seine Krankengeschichte.*

Mit 8 Jahren hatte er vermehrte Schmerzen in Händen und Füßen und im Sommer geschwollene Knöchel. Sport treiben tat ihm überhaupt nicht gut. Die Ärzte konnten aber nichts finden. Später bekam er dann ziemlich viele rot braune Flecken, Angiokeratome auf der Haut, was ihn beunruhigte. Er musste sich vielen Tests und Biopsien im Spital in Barcelona unterziehen.

Im Alter von 22 bis 23 wurde dann bei ihm Fabry diagnostiziert. Weitere Tests und Untersuchungen folgten und er konnte mit einer Therapie beginnen. Aber eine Heilung war ausgeschlossen. Herz und Nieren waren bereits ziemlich stark betroffen, und er musste auch die Therapie wegen Nebenwirkungen wechseln. Jetzt hat er die richtige Therapie und er ist soweit gut eingestellt und es geht ihm dementsprechend besser. Auch seine Arbeit konnte er wieder aufnehmen. Zwischendurch hatte er 5 Jahre lang starke Depressionen. Seine Erwartungen hatten sich nicht erfüllt: die Therapie hatte zwar einen positiven Effekt, eine Stabilität, aber keine vollständige Regeneration seiner Organe. Die Schädigung war bereits zu gross.

*Seine Schmerzen, Symptome und Eingriffe:*

Kopf- und Muskelschmerzen, Abgeschlagenheit, Depressionen, Nierentransplantation, Herzschrittmacher und jetzt wurde ihm noch eine Herztransplantation in Aussicht gestellt. Er ist sehr froh Mitglied der spanischen Patientenorganisation zu sein.

*Japan, Ikuko Boardmember of Japan Patientenorganisation hat eine Umfrage aus ihrem Land vorgestellt, Japan hat 650 Pat. in Therapie*

Ein Vergleich mit Fabry Europa, bezüglich Lebensqualität, Therapien und weiterer Parameter: Mehr als 60% der Japaner sind mit ihrer jetzigen Therapie zufrieden. Allgemein sind ihre Ansprüche nicht so hoch. Heimtherapien gibt es keine. Die Teilnahme am FIN ist ihnen sehr wichtig für den Austausch und die Informationen. Scheinbar aus 900 Betroffenen haben 12 an dieser Umfrage teilgenommen. Die Gentherapie wird als Traumoption angesehen, wenn sie denn einst zur Verfügung steht.

*Prof. Dr. Dominique Germain von Frankreich spricht über die Familienplanung mit Fabry und einer betroffenen Frau, welche gerne Kinder hätte*

Die Patientin ist 31-jährig und sehr stark betroffen. Ihr Vater ist bereits mit 48 wegen Herzversagen verstorben. Sie wollte schwanger werden, aber es funktionierte nicht, sie hat keine Enzym Aktivität und eine eher komplexe Mutation, nämlich zu viele männliche Y-Chromosomen. Sie hat die Symptome vom „classical male Fabry“.

*Familienplanung bei Fabry sollte ein wichtiger Teil sein.* Hier gibt es mehrere Möglichkeiten für ein gesundes Kind. Für die schwangere Frau ist es möglich aus der Flüssigkeit vom Uterus Zellen des Kindes zu entnehmen und auf Fabry zu testen. Scheinbar ist das Risiko für das Kind hier bei 5 %. Die Eltern können dann entscheiden, ob sie das Kind bekommen möchten oder nicht. Oder auch eine In vitro Befruchtung wäre möglich für ein gesundes Kind.

Eigentlich entwickeln betroffene Frauen die Symptome meist erst 10 Jahre später, als «classical Male» können aber auch sehr stark betroffen sein. Das für Morbus Fabry verantwortliche Gen wird X-chromosomal weitervererbt. Dank dem Genotyp XX bei Frauen ist der Defekt durch die Funktion des gesunden X-Chromosoms in den verschiedenen Geweben unterschiedlich gut kompensiert. Bei einer Schwangerschaft kommt bei der Befruchtung ein X vom Vater noch dazu. Davon wird dann 7 Tage nach der Befruchtung ein X für immer stillgelegt. Es bleibt nur eines aktiv, und weil Frauen zwei X-Chromosomen besitzen, kann je nachdem das gesunde oder kranke stillgelegt werden. Prof. Dr. spricht von 4 verschiedenen Fabry Gruppen – je nach Aktivität der Enzyme. Die rote Gruppe ist die am meisten betroffene und die „classical male Gruppe“. Scheinbar würden bei dieser Gruppe am meisten Ablagerungen in der Niere stattfinden sowie auch das Herz stark betroffen sein. Die blaue und grüne Gruppe von Frauen würde ab 40 eine hohe Rate an Herz- und Nierenproblemen je nach X Betroffenheit bekommen. Aber es ist auch möglich, wenn die Mutter Trägerin ist und das gute Gen weitergegeben wird, dann gibt es kein Fabry, auch nicht bei den Kindern gleicher Partner.

*Dr. Nadia Ali von Atlanta in den USA spricht über fabry fog, den Fabry Nebel in der Psychologie*  
Eine Schädigung der weissen Gehirnzellen verursacht die Symptome bei Fabry. Der Fabry fog, ein Nebel kann zu kognitiven Problemen und auch zu Gedächtnislücken im Gehirn führen. Die Symptome sind dermassen vielfältig, dass Betroffene oftmals auch nicht ernst genommen und zum Teil auch falsch behandelt werden bis endlich eine Diagnose gefunden wird.

Scheinbar erhalten Frauen keine Fabry Therapie in den USA. Sie fühlen sich häufig schuldig, weil sich Fabry auf die Familie auswirkt und sie es an ihre Kinder weitergeben. Zum Teil sind sie isoliert, alleingelassen und oft wenig verstanden und sind sich unschlüssig, ob sie Kinder haben sollten. Neben der Krankheit, den Schmerzen, der Angst, den Depressionen, der Arbeit und dem Alltag kommen noch die finanziellen Sorgen dazu.

Viele Fabry Betroffene in Therapie würden scheinbar nicht regelmässig erscheinen, sondern würden von Zeit zu Zeit wieder untertauchen, je nach Situation. Es gibt auch Enzymersatztherapie als Heimtherapie.

Die Psychotherapie ist ein wichtiger Teil in der Fabry Behandlung. Betroffene leiden oft an Depressionen und die Psychotherapie sollte eigentlich zum Untersuchungsprogramm gehören. Es hat sich jetzt in den verschiedenen Veranstaltungen immer wieder gezeigt, dass es eigentlich nötig wäre, das zumindest anzubieten. Wichtig ist auch der Austausch, sich mit anderen zu vernetzen, im Spital, im Internet, persönliche Gespräche mit Familie und Freunde. Support- und Patientenorganisationen. Die Kinder sollten über ihre Krankheit aufgeklärt werden, dass sie keine Opfer sind, sich zu normalen Individuen entwickeln können. Es sollte auch eine Transition, eine Art Begleitung zum Übergang ins Erwachsenenalter, stattfinden. Des Weiteren hilft es auch Freunde zu finden, die Familie, ein Hobby zu pflegen, zu feiern und die kleinen Freuden anzunehmen.

*Nadolski, ein Betroffener und Mitglied der Familien Patienten Organisation von Polen erzählt von den Schwierigkeiten in seinem Land*

In Polen ist alles sehr schwierig für Fabry Patienten. Bisher gab es keine Therapie, die Regierung war nicht bereit das zu bezahlen und der Gesundheitsminister sagte: die Therapie wäre sowieso wirkungslos. Die Betroffenen haben keine Hoffnung, sind allein gelassen und verzweifelt. Inzwischen konnten die Jungen eine Petition starten und haben die Regierung überzeugt, dass eine Therapie sehr wohl hilft. Zumindest hat der Gesundheitsminister jetzt zugesagt, es würden alle Betroffenen eine Therapie erhalten. Das ist jetzt beim Patienten-Gipfeltreffen in Rotterdam herausgekommen. Wahrscheinlich haben sich auch die Pharmaunternehmen dafür eingesetzt. Es ist erfreulich: Der lange Kampf und das Engagement der jungen Leute hat sich für Polen doch noch zum Guten gewendet.

*Fabry International Network FIN: Nächstes Treffen 2020*

Das FIN im nächsten Jahr wird voraussichtlich in Amsterdam im April 2020 stattfinden. Ich hoffe auch wieder daran teilnehmen zu können.

Gibt es noch weitere Interessierte? Die Veranstaltung findet in englischer Sprache statt. Bitte melden Sie sich bei Fabrysuisse: [info@fabrysuisse.ch](mailto:info@fabrysuisse.ch)

Ein Bericht von Beate Krenn, Vorstandsmitglied Fabrysuisse

**fabrysuisse**

Vorstandsmitglied fabrysuisse

Beate Krenn

Rütiwiesenstrasse 2

8136 Gattikon

Email: [beate.krenn@yahoo.com](mailto:beate.krenn@yahoo.com)

[beate.krenn@fabrysuisse.ch](mailto:beate.krenn@fabrysuisse.ch)