

FIN Expert meeting 24.04.2021 virtuell

Teilnehmende

194 Personen aus 36 Ländern, sowie Teilnehmende von Pharma Firmen Sanofi, Takeda, Amicus, Avrobio, Sangamo, Protalix und weitere.

Wichtige Themen

Mentale Gesundheit, Fabryfog, der Fabry Nebel, Patientenerfahrungsbericht, Herausforderung bei Kindern mit Fabry, Familienplanung, die Auswirkungen auf Schlaf, Ernährung und Nutrition, aktuelle und neue Behandlungen und vieles mehr. Hier habe ich einige Themen genauer erläutert.

Mentale Gesundheit von Dr. Ali, USA

Morbus Fabry ist eine Multi Organ Erkrankung, welche auch die mentale Gesundheit beeinflusst. Fabry Betroffene leiden oft besonders daran. Sie fühlen sich müde, haben Schwierigkeiten sich zu konzentrieren und sind den täglichen Anforderungen nicht immer gewachsen. Die Erwartungen von einem selber sind oft hoch und Realität sagt was anderes, weil der Körper nicht mitmacht.

Hierfür einige Anmerkungen von Dr. Ali, USA

Machen Sie sich bemerkbar, sprechen Sie die Sache an, Weinen kann helfen den Stress etwas abzubauen, Alkohol und Drogen können es verschlimmern, auch die Pandemie stresst, realistische Ziele setzen, retour zu normal und zum regulären Leben, auch wenn es ein anderes Normal ist!

Schlüssel zur Zufriedenheit

Akzeptieren und mit kleinen Erfolgen zufrieden sein; Herunterbrechen in kleinen Stücken bei grossen Herausforderungen und vielen Aufgaben; Priorisieren und Delegieren bei vielen Aufgaben; Hilfe annehmen; Humor hilft, lachen; Erfolge feiern, Geburtstage usw. mit den geliebten Menschen, der Familie, den Verwandten und Freunden; Gemeinschaft wichtig, wir sind soziale Wesen; Einander helfen, kann gleichzeitig auch uns selber helfen, auf andere zugehen, den ersten Schritt machen; Gesunde Ernährung, regelmässige Bewegung, genügend Schlaf.

Die Herausforderung bei Kindern mit Fabry von Dawn Laney, USA

Was brauchen Kinder mit Fabry? Wie können Eltern helfen? Es ist eine schwierige Situation für Eltern und Kinder. Die Herausforderung ist es die Kinder nicht zu fest zu drängen, wo ist die Grenze? Es gibt keine einfache Antwort darauf. Wichtig ist zuhören und mit ihnen sprechen, offen und ehrlich zu sein, aufzuklären, ihnen helfen ihre Krankheit zu verstehen, für sie da sein, Kinder ernst nehmen, ihre Schmerzen und Probleme. Auch das nahe Umfeld, wie Schule und Ausbildung sollten mit einbezogen werden, Vertrauen entgegenbringen, verstehen und Unterstützung geben. Untersuchungen sind wichtig, sowie auch die Therapie, Lösungen suchen, Kinder brauchen viel Liebe, das ist das Wichtigste überhaupt. Eltern sein ist anstrengend, es braucht viel Geduld, Liebe und Verständnis, vor allem bei kranken Kindern noch mehr. Jedes Kind ist unterschiedlich, auch die Krankheit ist nicht bei jedem gleich. Wichtig sind auch genügend Schlaf, eine gesunde Ernährung und Bewegung. Fabry Kinder sollten etwas für sich finden, was sie gerne tun, es sollte auch etwas Sport sein, wenn das für sie möglich ist, je nach Betroffenheit. Kinder möchte dazugehören, sich nicht anders fühlen, sie möchten nicht krank sein, das ist die Schwierigkeit bei Fabry.

Patientenerfahrung von Totevik Yezkyan, einer jungen 31-jährigen Armenierin

Sie ist jungen Jahren nach Italien gekommen, um zu studieren. Jedoch fühlte sie sich oft müde, erschöpft und krank. Da Armenien nicht in der EU ist, konnte sie nicht vom Zugang zum Cross Boarder Health Care System profitieren, wie sonst EU-Mitglieder. Jedoch hatte Sie Glück, sie hat zur rechten Zeit den richtigen Arzt gefunden. Bei ihr wurden viele rote Punkte und auch Ablagerungen in den Augen gefunden. Ein Hinweis auf Morbus Fabry. Ihren Vater hatte sie früh verloren. Es war sehr hart für sie, zu erfahren, dass sie Fabry hat. Von der Patienten Organisation und dem Health Care

System hat sie dann Hilfe erhalten und konnte eine Therapie machen. Mit der Zeit gewöhnte sie sich an die Spitäler und die ständigen Untersuchungen und hat sich mit der Krankheit arrangiert. Sie fühlt sich nicht alleine und von beiden Organisationen in Italien gut aufgehoben, ist sehr dankbar für alles, auch für die kleinen täglichen Wunder. Seit letztem Jahr ist sie auch in Kontakt mit FIN, Fabry International. Von ihrem Professor hat sie im Studium immer viel Unterstützung bekommen, weil er von ihrer Krankheit wusste. Ihre Mutter liebt sie sehr, sie unterstützt sie, wo immer es geht. Totevik hat für sich neue Hobbys gefunden, wie walken, spazieren, kochen, malen und sich immer wieder zwischendurch Ruhe und Erholung gönnen. Für viele Betroffene ist es immer noch hart, sie erfahren nicht die nötige Unterstützung und müssen hart um alles kämpfen. Aber, sie ist Gottseidank in Italien und bekommt medizinische Unterstützung und eine Therapie. Es gibt immer noch Länder, wo es Betroffene enorm schwer haben und keine Therapie vorhanden ist.

Schlafstörungen bei Morbus Fabry von Dr. Hopkin Kinderspital Cincinnati, USA

Schlafstörungen sind scheinbar üblich bei Fabry Betroffenen, wie Studien zeigen von Dr. Hopkin. Sie wissen bis jetzt nicht, wann die Schlafstörungen genau starten. Fabry ist verbunden mit langsamem Herzschlag und niedrigem Blutdruck beim Schlafen. Schlafqualität ist häufig schlecht und nächtliche Schlaflosigkeit üblich, scheinbar auch unruhige Füße. Schlafmittel können zur Störung noch beitragen. Einige seiner Patienten berichteten über extreme Müdigkeit, schlechte Motorik, Antriebslosigkeit, Abgeschlagenheit und Tagesschläfrigkeit und sehr schlechte Lebensqualität allgemein. Ein 54-jähriger Mann, ehemalige Chef, mit bereits 2 Nieren Transplantationen, etwas Herzproblemen, jedoch sonst sehr stark geschädigt, mit all diesen Symptomen wollte alles abrechnen, aufgeben und keine Therapie mehr, weil seine Lebensqualität so schlecht war. Einer anderer, junger 17-jähriger Mann mit Fabry mit ähnlichen Symptomen und starken Schmerzen, aber noch keine Nieren und Herzschädigung und wurde erst durch Dr. Hopkins auf Fabry diagnostiziert, schläft täglich 18 – 20 Std., nimmt sein Essen im Bett ein. Er verpasste dadurch viele Schulstunden, weil es ihm nicht möglich war einen geregelten Tagesablauf zu führen. Schlafstörungen und übermäßige Tagesschläfrigkeit sind für Frauen und Männer gleichermaßen üblich bei Morbus Fabry. Aktuelle Behandlungen dazu sind nicht ausreichend. Versuche mit stimulierenden Medikamenten, welche in das zentrale Nervensystem eindringen sind es wert zu prüfen. Sie fanden auch eine Verbindung zu Depressionen mit der Tag Schläfrigkeit. Das möglicherweise ist eine zusätzliche neurologische Manifestation bei Fabry. Hierfür gibt es noch zu wenige Studien. Ich weiss nicht genau, wie es den Betroffenen bei uns so geht, ob sie auch so sehr an Tagesschläfrigkeit leiden.

Das nächste internationale Experten Treffen vom FIN, dem internationalen Fabry Network findet voraussichtlich vom 06. – 08.05.2022 wieder mit einem Workshop in Amsterdam statt.

Besuchen Sie gerne auch die Website vom FIN, dem internationalen Fabry, hier gibt es immer interessante Infos zu Themen, Veranstaltungen und zum Austausch zu Morbus Fabry. Auch junge Erwachsene finden eine Plattform, eine Gemeinschaft, um sich auszutauschen. Daneben gibt es Fabry Findings, Erkenntnisse über medizinische Entwicklungen. In diesen Ausgaben werden klinische Infos in eine verständliche Sprache für Laien übersetzt. Das Ziel ist es, Menschen, die mit Fabry leben und von ihr betroffen sind, relevantes und nützliches Wissen über die Fabry-Krankheit zu vermitteln. Sie ermutigen ihre Mitglieder, die Artikel in ihre jeweilige Sprache zu übersetzen, um sie in ihren Gemeinschaften zu verteilen. Die Basissprache ist Englisch. Jedoch können Sie die jeweilige Sprache ganz oben links auswählen.

Website FIN: www.fabrynetwork.org

Bericht von Beate Krenn, Vorstand fabryuisse