

Nationale Tagung, 4. Mai 2019, Kursaal Bern

14.00 – 15.30 Uhr Podiumsgespräch:

5 Fachärzte aus den Fabryzentren der Schweiz (CHUV, HUG, Insel Bern, Kispi Zürich, Linth) stellen ihr Angebot vor und diskutieren mit den Anwesenden in ihrer eigenen Landessprache.

Sinn und Zweck des Podiums

- *Wir erweitern unser Wissen, wie Fabry- Betroffenen das Leben mit der Krankheit erleichtert werden kann und wie alle sich gegenseitig darin unterstützen können.*

„Wir sitzen wohl nicht im gleichen Boot, jedoch unsere Boote schwimmen besser, wenn sie ihre Kraft gemeinsam nutzen.“

Am Schluss sollen ein paar prägnante Merksätze an der „Wand“ stehen.

Protokoll: Fragen an M. Fabry Experten

- **900 diagnostizierte Patienten vs 180 in der Schweiz?**
 - Mehr als 900 Mutationen, nicht Patienten
- **Warum gibt es in der D-CH mehr Patienten als in der W-CH oder I-CH?**
 - Das ist nicht der Fall
- **Wann soll bei Kindern mit der Therapie gestartet werden?**
 - Test mit ca. 4 Jahren. Anhand des Tests wird ermittelt wann die Therapie gestartet werden soll
 - Es wird zwischen Mädchen und Knaben unterschieden. Beim klassischen Fabry (Knaben) soll idealerweise vor 4 Jahren gestartet werden.
 - Vor Therapiebeginn soll eine Nierenbiopsie durchgeführt werden. Nach 5 Jahren wird diese wiederholt um festzustellen ob sie auf die Therapie ansprechen.
 - Bei Mädchen soll mit ca. 10-12 Jahren eine Nierenbiopsie durchgeführt werden
- **Starke neuropathische Schmerzen. Was ist der Rat?**
 - Kälte ist eine Prophylaxe
 - Canabinoide hilft
- **Studienergebnisse Kindern: Was konnte festgestellt werden?**
 - Kinder werden so früh therapiert seit 6 bis 8 Jahren. Die Spätfolgen der Endorganschäden sollen so verhindert oder reduziert werden können.
- **IV Anmeldung: Was sind die Erfahrungen mit der IV?**
 - Müdigkeit als alleiniges Symptom ist nicht ausreichend
 - Müdigkeit ist das Hauptsymptome v.a. bei Frauen. Sie haben häufig ein Bindegewebe, welches überflexibel ist und rheumaähnliche Schmerzen verursacht. Carnitin-gabe hilft. Nicht kassenzulässig. Ca. 250CHF pro Jahr.
- **Herzfrequenz und Sport?**
 - Schwierig zu verhindern
 - Erweiterte Gefässe führen zum Schmerz
 - Mit wenig Sport beginnen und individuell steigern. Kein Verzicht.
 - Herzfrequenz ist nicht aussagekräftig für die Leistungsgrenze.
 - Die Leistungsfähigkeit ist sogar tagesabhängig
- **Kann Infusion über Portacath verabreicht werden?**
 - Wenn eine Therapie sehr früh gestartet wird, ist ein Portacath sinnvoll. Muss nach einigen Jahren ausgetauscht werden.
 - Portacath ist sinnvoller als die peripheren Venen
 - Bei Angst vor Stechen kann Hypnose helfen. Ev. Auch Chaperone, die zurzeit bei Kindern nicht zugelassen sind
- **Dr. Nowak: Chaperon vs i.v. : Gibt es Resultate mit diesen Therapien bezüglich der Herzfunktion?**

- **Eine Studie zeigt, dass die Herzmasse unter Chaperontherapie abnimmt (n=60)**

Botschaften Experten (E) und Plenum (P)

- Facebook: Fabry Gruppe, Morbus Fabry Selbsthilfegruppe (MFSH)
- Überregionaler Austausch unter Patienten, bezüglich Alltagsproblemen sollte gefördert werden. (gesundes Leben, Sport)
- Motivation für Abklärung bei den Kindern. Angst vor Konsequenzen wenn keine Abklärung durchgeführt wird
- Symptome vor Therapie und unter Therapie
- Austausch Pflegepersonal mit Ärzten
- Austausch bezüglich den verschiedenen Therapien: Chaperone eignen sich nur für bestimmte Mutationen. Chaperone müssen jeden 2. Tagen eingenommen werden. 2 Stunden vor und 2 Stunden nach der Einnahme darf nicht gegessen werden.
- In Bern aktuell keine Betroffene für Austausch bezüglich AV Knoten Trennung
- Es ist schwierig Betroffene zusammen zu bringen mit den gleichen Beschwerden (Chamäleon)
- Plattform: www.fabrysuisse.ch, 120 Mitglieder

Schlussbotschaften Experten

- Experten ziehen am gleichen Strick: Konsensus-fähig
- Die Schweiz ist ein kleines Land mit verschiedenen Sprachen: Einfacher Austausch, aber aufgrund der kleinen Patientenzahlen eine Herausforderung bezüglich Erfahrung
- Viele Aktivitäten sind nicht entlohnt. Es bedarf der Unterstützung der Patientenorganisation
- Politische Aktivität für ein nationales Vorgehen ist nötig- nationaler Plan für seltene Erkrankungen
- 7000 seltene Erkrankungen sind bekannt. Pro Raris ist der Dachverband aller seltenen Erkrankungen
- Personalisierte Medizin kann eine Therapieanpassung nach sich ziehen