

MORBUS FABRY

Die seltene Erkrankung wird durch einen Gendefekt ausgelöst und wurde erstmals 1898 unabhängig voneinander von dem Deutschen Johannes Fabry und dem Engländer William Anderson beschrieben. In der Organisation „Morbus Fabry Selbsthilfe“ (MFSH) wollen sich Betroffene nicht nur über ihre Beschwerden, Lebensängste und Unsicherheiten austauschen, sondern die Krankheit auch in der Öffentlichkeit, insbesondere bei Ärzten, bekannter machen. Die 1. Vorsitzende des Vereins, Anita Oelkers, stellt Aufgaben und Ziele ihrer Gruppe vor.

Morbus Fabry wird durch einen erblichen Gendefekt hervorgerufen, dadurch, dass ein wichtiges Enzym – alpha-Galaktosidase-A – beziehungsweise nicht funktionsfähig ist. Dieses Enzym spielt in vielen Zellen eine wichtige Rolle beim Abbau bestimmter Produkte aus dem Fettstoffwechsel in den Lysosomen. Durch den Defekt kommt es zu einer zunehmenden Beeinträchtigung der Zellfunktion im ganzen Körper und mit der Zeit zu



zunehmenden Funktionsstörungen des zentralen Nervensystems, der Augen, der Haut, der Nieren und des Herzens.

Morbus Fabry-Patienten weisen eine Vielzahl unterschiedlichster Symptome auf. Je früher die Krankheit diagnostiziert wird, desto schneller kann man therapieren und größere Schäden an den Organen verhindern. Lange Zeit ließen sich nur die Krankheitszeichen des Morbus Fabry behandeln. Heutzutage kann das fehlende Enzym ersetzt werden. Man

spricht von einer Enzym-Ersatz-Therapie, oder kurz EET.

Unsere Selbsthilfegruppe hat sich zum Ziel gesetzt, die medizinisch-soziale Versorgung von Morbus Fabry-Patienten und ihren Angehörigen zu fördern. Wir wollen Kontakte zum Erfahrungsaustausch herstellen und wissenschaftliche Arbeiten auf diesem Gebiet fördern und sammeln.

Die MFSH organisiert wissenschaftliche Tagungen, nationale Patiententreffen, Informationsveranstaltungen (für Patienten, Angehörige, Interessenten) und nimmt an Kongressen (mit einem Informationsstand) und Fortbildungen teil.

Der Verein tritt offensiv in der Öffentlichkeit auf, um das Krankheitsbild bekannter zu machen. Folgende Hilfen bieten wir den Patienten an:

- Telefonische Beratung
- Unterstützung bei Behördengängen (Schwerbehindertenausweis, Erwerbsunfähigkeit usw.)
- Erklärung möglicher Therapieoptionen
- Zusendung von Informationsbroschüren und Patienten-Newsletter



Anita Oelkers von der Morbus Fabry-Selbsthilfegruppe will auch bei den niedergelassenen Ärzten die Krankheit bekannter machen.

- Online-Informationsvermittlung und -austausch
- Regelmäßige Treffen

Anita Oelkers (MFSH)

Kontakt

Anita Oelkers
Oberlinstraße 10
45665 Recklinghausen

Telefon 0 23 61 / 4 36 58
E-Mail kontakt@fabry-selbsthilfegruppe.de
Internet www.fabry-selbsthilfegruppe.de