



MIT FABRY AKTIV
DURCHS LEBEN -
SELBSTBESTIMMT IN
ALLEN LEBENSBEREICHEN

Fabry aktiv anzugehen, kann herausfordernd sein – aber es lohnt sich, um Ihr Leben weiterhin so zu gestalten, wie es zu Ihnen passt.

LEBEN MIT DER FABRY- ERKRANKUNG

Informationen und
Unterstützung für
Ihren Weg

sanofi

IHRE MORBUS FABRY- DIAGNOSE VERSTEHEN



Ganz gleich, ob Sie Ihre Morbus Fabry-Diagnose erst vor Kurzem erhalten haben oder schon seit Längerem mit der Erkrankung leben - sie bringt oft tiefgreifende Veränderungen mit sich. Gleichzeitig eröffnet die Diagnose aber auch die Möglichkeit, aktiv mit Morbus Fabry umzugehen und Ihren eigenen Weg zu finden. Dabei gilt: Sie sind nicht allein. Ihr Ärzteteam begleitet Sie verlässlich auf diesem Weg.

Dieser Wegweiser soll Sie dabei unterstützen, gut mit Ihrer Fabry-Erkrankung umzugehen - mit einfachen Schritten, die Sie direkt im Alltag anwenden können.

GESTALTEN SIE IHR LEBEN MIT MORBUS FABRY AKTIV: DURCH REGELMÄSSIGE KONTROLLEN, AUFMERKSAMKEIT FÜR IHRE SYMPTOME UND EINE VERTRAUVENSVOLLE ZUSAMMENARBEIT MIT IHREM ÄRZTETEAM KÖNNEN SIE DAZU BEITRAGEN, DAS ZU BEWAHREN, WAS IHNEN WICHTIG IST.

Ein individuell mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt abgestimmter Plan - wann welche Kontrollen erfolgen und ob eine Behandlung sinnvoll ist - kann helfen,



das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen oder aufzuhalten



die Beschwerden zu lindern und Ihre Lebensqualität nachhaltig zu verbessern



mehr Sicherheit im Umgang mit Ihren Symptomen zu gewinnen



Ein bewusster Umgang mit Morbus Fabry kann Ihnen helfen, mehr Einfluss auf Ihr Leben zu nehmen - und das zu bewahren, was Ihnen wichtig ist.

Die wichtigsten Begriffe finden Sie im Glossar auf Seite 11.

MONITORING DER FABRY-ERKRANKUNG

DURCH REGELMÄSSIGE GESUNDHEITSKONTROLLEN BEHÄLT IHRE ÄRZTIN ODER IHR ARZT IHRE ERKRANKUNG IM BLICK UND KANN RECHTZEITIG EINGREIFEN, SOBALD EINE BEHANDLUNG ERFORDERLICH WIRD.

Nehmen Sie Ihre Kontrolltermine regelmäßig wahr - sie sind wichtig, damit Ihre Ärztinnen und Ärzte den Verlauf Ihrer Fabry-Erkrankung genau beobachten können. Bleibt alles stabil oder gibt es Veränderungen? So lässt sich besser entscheiden, wann eine Behandlung für Sie sinnvoll ist. Für diese Untersuchungen werden unter Umständen verschiedene Fachärztinnen und Fachärzte hinzugezogen, zum Beispiel für Herz, Nieren oder Nervensystem.



Gehen Sie regelmäßig zu Kontrollterminen?

Sprechen Sie mit Ihrem Ärzteteam, um zu erfahren, wann Ihr nächster Termin ansteht.

MÖGLICHE UNTERSUCHUNGEN IM RAHMEN DES MONITORINGS

ZU UNTERSUCHEN	HÄUFIGKEIT DER UNTERSUCHUNG
MENTALE GESUNDHEIT UND LEBENSQUALITÄT	BEI JEDEM ARZTBESUCH
NIERE	JÄHRLICH, HALBJÄHRLICH ODER ALLE 3 MONATE, JE NACHDEM WIE GEFÄHRDET IHRE NIEREN SIND
HERZ	JÄHRLICH BZW. WENN ERFORDERLICH
GEHIRN	ALLE 3 JAHRE BZW. WENN ERFORDERLICH
SCHMERZEN – ERFASSUNG VON NERVENSCHMERZEN – KURZCHECK SCHMERZEN	JÄHRLICH
HALS, NASE, OHREN	WENN ERFORDERLICH
LUNGE	ALLE 2 JAHRE BZW. WENN ERFORDERLICH
MAGEN-DARM-TRAKT	WENN SYPTOME BESTEHEN BLEIBEN ODER SICH VERSCHLECHTERN
LABORWERTE	JÄHRLICH
LYSO-GL-3	ALLE 6 MONATE
KNOCHEN	WENN ERFORDERLICH
AUGEN	WENN ERFORDERLICH



WARUM SIND KONTROLLEN WICHTIG?

Regelmäßige Kontrollen sind in jeder Phase Ihrer Fabry-Erkrankung wichtig. Mit verschiedenen Untersuchungen können Ärztinnen und Ärzte Veränderungen früh erkennen - oft sogar, bevor Sie selbst etwas merken.

Manche Beschwerden spüren Sie vielleicht. Andere bleiben unbemerkt und können nur durch medizinische Untersuchungen festgestellt werden. Morbus Fabry kann über die Zeit Organe wie Herz, Nieren oder Nervensystem belasten - auch ohne deutliche Symptome. Regelmäßige Kontrolltermine helfen, solche Veränderungen rechtzeitig zu entdecken. So kann Ihre Ärztin oder Ihr Arzt schnell reagieren.

Auch wenn Sie bereits eine Behandlung erhalten, bleiben die Kontrollen wichtig. Nur so kann geprüft werden, ob die Therapie gut wirkt und weiter zu Ihnen passt.



Wenn Sie merken, dass Ihre Beschwerden schlimmer werden oder neue Symptome auftreten, warten Sie nicht bis zum nächsten Kontrolltermin. Informieren Sie Ihr Ärzteteam sofort.

Reden Sie mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt und kommen Sie regelmäßig zu den Kontrollterminen. So finden Sie gemeinsam den besten Zeitpunkt für Ihren Behandlungsstart.

SO WIRD MORBUS FABRY BEHANDELT

BEHANDLUNGSZIELE

Die Behandlung der Fabry-Erkrankung verfolgt drei Hauptziele:

- **Die Funktion Ihrer Organe zu erhalten oder zu verbessern**
- **Symptome zu lindern und Ihre Lebensqualität zu steigern**
- **Das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen oder aufzuhalten**

Auch wenn Sie aktuell keine Beschwerden haben, kann Morbus Fabry im Hintergrund bereits Organe wie Herz, Nieren oder Nervensystem schädigen. Deshalb ist es wichtig, möglichst bald nach der Diagnose mit der passenden Behandlung zu beginnen - um einer Verschlechterung der Erkrankung vorzubeugen.



Eine frühe Behandlung kann Ihre Beschwerden lindern und Ihre Lebensqualität verbessern.

AB WANN IST EINE FABRY-THERAPIE SINNVOLL?

Sprechen Sie mit Ihrem Ärzteteam darüber, wann der richtige Zeitpunkt für den Behandlungsbeginn ist.

Nicht alle Betroffenen starten sofort nach der Diagnose mit einer Therapie. Doch sobald erste Anzeichen oder Symptome auftreten, sollte eine Behandlung in Betracht gezogen werden. Gemeinsam mit Ihrem Ärzteteam finden Sie heraus, welche Therapieoption am besten zu Ihrer Situation passt.

Es kann auch hilfreich sein, mit Familie, Freund*innen oder Kolleg*innen über Ihre Entscheidung zu sprechen. So verstehen sie besser, was Sie gerade durchleben, und können Sie auf Ihrem Weg mit Morbus Fabry unterstützen.

Für die Fabry-Krankheit stehen verschiedene Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung, die Ihnen helfen können, mit der Erkrankung umzugehen.

Beginnen Sie mit der Therapie, sobald Ihre Ärztin oder Ihr Arzt sie für sinnvoll hält. Das kann dazu beitragen, den Krankheitsverlauf zu verlangsamen oder zu stabilisieren. Auch Symptome können früher gelindert werden - und Ihre Lebensqualität kann sich verbessern.



Morbus Fabry gezielt behandeln:

Diese Therapien **setzen direkt an den Ursachen Ihrer Erkrankung an**. Die wichtigsten Behandlungsformen sind die **Enzymersatztherapie (EET)** und die **Chaperontherapie**.



Behandlung der Beschwerden:

Zur Linderung Ihrer Symptome stehen verschiedene Möglichkeiten zur Verfügung. Ob Schmerzen, Magenprobleme, Herzbeschwerden oder depressive Verstimmungen - für jede Herausforderung gibt es passende Unterstützung. Wichtig zu wissen: Diese Behandlungen ergänzen Ihre Morbus Fabry-Therapie, ersetzen sie jedoch nicht.



Nehmen Sie die verschiedenen Bereiche Ihres Lebens selbst in die Hand. Arbeiten Sie eng mit Ihrem Ärzteteam zusammen, um Ihre Erkrankung besser zu bewältigen.

UNTERSTÜTZUNG RUND UM IHRE MORBUS FABRY- DIAGNOSE

Eine Morbus Fabry-Diagnose kann oft ein großer Schock sein. Hier finden Sie verschiedene Hilfsangebote, die Sie auf Ihrem Weg unterstützen können.

MORBUS FABRY - AUCH DIE SEELE LEIDET

Mit Morbus Fabry zu leben, kann ein Gefühlschaos auslösen. Vielleicht haben Sie Angst, dass sich Ihre Beschwerden verschlimmern. Oder Sie leiden unter Schuldgefühlen, weil Sie die Erkrankung möglicherweise an Ihre Kinder weitergeben haben könnten. **Wichtig zu wissen: Solche Gefühle sind völlig normal.** Und Sie müssen diesen Weg nicht alleine gehen.

MIT MORBUS FABRY MÜSSEN SIE KEINEN SCHRITT ALLEINE GEHEN

Ein starkes Unterstützungsnetzwerk aus Familie, Freund*innen und Ihrem Ärzteteam kann Ihnen helfen, besser mit der Diagnose umzugehen.

Manchmal tut es gut, mit einer Psychologin, einem Psychologen oder anderen Betroffenen über Ihre Erfahrungen zu sprechen. In **Selbsthilfegruppen - ob persönlich oder online** - können Sie Menschen mit Morbus Fabry kennenlernen, sich austauschen und sich gegenseitig stärken.



Wenn es Ihnen seelisch nicht gut geht, sprechen Sie mit Ihrem Ärzteteam. **Es kann Ihnen helfen oder Sie an die richtige Stelle weitervermitteln.**



Holen Sie sich Hilfe. Nach einer Morbus Fabry-Diagnose kann Unterstützung sehr wertvoll sein, um mit den körperlichen Beschwerden und den emotionalen Höhen und Tiefen besser umzugehen.

MORBUS FABRY IN DER FAMILIE AUFSPÜREN

Morbus Fabry ist eine genetisch bedingte Erkrankung. Mit einer genetischen Testung kann man feststellen, ob auch andere Familienmitglieder betroffen sind. Fragen Sie Ihre Ärztin oder Ihren Arzt nach **Unterstützungsangeboten** – zum Beispiel gibt es **spezielle Berater*innen**, die Ihnen bei allen Fragen **rund um die Vererbung** helfen können.

So wird Morbus Fabry vererbt:



Hat ein Mann ein *GLA*-Gen, das nicht richtig funktioniert, und bekommt Kinder, dann erben **alle seine Töchter** dieses veränderte Gen. Seine Söhne bekommen es nicht.



Wenn eine Frau ein fehlerhaftes *GLA*-Gen hat und Kinder bekommt, hat jedes Kind - egal ob Junge oder Mädchen - **ein 50%iges Risiko**, dieses veränderte Gen zu erben.

Hier finden Sie Infos zu Unterstützungsgruppen:



fabry-shg.org

Ob Gespräche mit Familienmitgliedern, Freund*innen oder Fremden: Manchmal kann die Kommunikation im Alltag schwierig und frustrierend sein. Wie Sie Missverständnisse vermeiden, Bedürfnisse kommunizieren und Grenzen setzen können, erfahren Sie hier:



[lysosolutions.de/
mentale-gesundheit/
kommunikation-im-
alltag/](http://lysosolutions.de/mentale-gesundheit/kommunikation-im-alltag/)

DAS WICHTIGSTE AUF EINEN BLICK



Gehen Sie regelmäßig zu Ihren Kontrollterminen – so behalten Sie und Ihre Ärztin/Ihr Arzt Ihre Fabry-Erkrankung im Blick und können genau dann mit der Behandlung beginnen, wenn es notwendig ist.



Wenn Sie mit der Behandlung beginnen, sobald sie Ihnen empfohlen wird, kann das dazu beitragen, das Fortschreiten der Erkrankung zu verlangsamen oder zu stabilisieren, Ihre Symptome frühzeitig zu lindern und Ihre Lebensqualität zu verbessern.



Sie sind nicht allein – ganz gleich, in welcher Phase der Erkrankung Sie sich befinden. Holen Sie sich Unterstützung, um die körperlichen und emotionalen Herausforderungen besser zu bewältigen.

EIN GUTER UMGANG MIT IHRER FABRY-ERKRANKUNG KANN IHNEN HELFEN, IHR LEBEN FREIER UND SELBSTBESTIMMTER ZU GESTALTEN.

GLOSSAR

α-Gal A	In unserem Körper gibt es ein Enzym namens α -Galaktosidase A (kurz: α -Gal A). Es hat die Aufgabe, eine bestimmte Fettsäure (GL-3) in unseren Zellen abzubauen. Bei Menschen mit Morbus Fabry ist dieses Enzym entweder zu wenig vorhanden oder es arbeitet nicht richtig.
Chaperontherapie	Chaperone sind kleine Moleküle, die - bei bestimmten Mutationen - die Struktur Ihres α -Gal-A-Enzyms in die richtige Form bringen, stabilisieren und ihm helfen können, wieder zu funktionieren.
EET	Bei Morbus Fabry fehlt das α -Gal-A-Enzym entweder ganz, ist zu wenig vorhanden oder arbeitet nicht richtig. Die Enzyersatztherapie (EET) kann Ihrem Körper das benötigte α -Gal A zuführen. Sie erhalten sie regelmäßig als intravenöse Infusion.
Enzym	Enzyme sind biochemische Werkzeuge des Körpers. Sie bauen verschiedene Stoffe ab, damit diese wiederverwertet werden und in der richtigen Menge vorhanden sein können.
GL-3	GL-3 ist eine Fettsäure, die in gesunden Zellen regelmäßig abgebaut und wiederverwertet wird - dafür sorgt das Enzym α -Gal A. Bei Menschen mit Morbus Fabry ist zu wenig von diesem Enzym vorhanden. Dadurch häuft sich GL-3 in den Körperzellen an und kann Organe schädigen und verschiedene Beschwerden verursachen.
Lyso-GL-3	Neben GL-3 gibt es noch einen weiteren Stoff - Lyso-GL-3. Auch er sammelt sich im ganzen Körper in den Zellen an und kann Organe schädigen und Beschwerden auslösen. Lyso-GL-3 ist wie ein Messwert für Ihre Ärztin oder Ihren Arzt: Daran kann sie oder er sehen, ob die Erkrankung fortschreitet oder ob die Behandlung anschlägt.
Monitoring	Ihr Ärzteteam macht regelmäßig verschiedene Tests, um zu prüfen, wie es Ihren Organen geht. Diese Untersuchungen zeigen, wie sich Ihre Fabry-Erkrankung entwickelt und ob die Behandlung anschlägt. So finden Sie gemeinsam den richtigen Moment, um mit der Therapie zu starten - wenn es für Sie persönlich sinnvoll ist. Auch wenn die Behandlung läuft, bleiben die Kontrolluntersuchungen wichtig. Nur so wissen Sie und Ihre Ärztin oder Ihr Arzt, ob die Therapie die richtige für Sie ist und ob sie gut wirkt.
Morbus Fabry	Morbus Fabry ist eine seltene, vererbte Erkrankung. Sie kann sowohl Männer als auch Frauen betreffen, wobei Ausprägung und Schwere der Symptome von Person zu Person unterschiedlich ist. Morbus Fabry ist eine fortschreitende Erkrankung: Während Babys mit Morbus Fabry zunächst kaum Anzeichen zeigen, können im Laufe der Zeit verschiedene Beschwerden auftreten. Die Symptome entstehen durch die ungewöhnliche Anhäufung von GL-3 in den Zellen, was die normale Funktion lebenswichtiger Organe wie Nieren, Herz und Gehirn beeinträchtigen kann.

